LÊ ĐÌNH TRUNG

100
CÂU HỎI CHỌN LỌC VÀ TRẢ LỜI
VỀ DI TRUYỀN - BIẾN DỊ

NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI

TS. LÊ ĐÌNH TRUNG

100 CÂU HỎI CHỌN LỌC VÀ TRẢ LỜI VỀ DI TRUYỀN - BIẾN DỊ

In lần thứ 3

Sách dùng cho:

- Ôn luyện thi Đại học, Cao đẳng
- Ôn luyện thi tốt nghiệp THPT

NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI

Chịu trách nhiệm xuất bản:

Giám đốc: NGUYỄN VĂN THỎA
Tổng biên tập: NGUYỄN THIỆN GIÁP

Biên tập: ĐỖ MẠNH CƯƠNG
Sửa bản in: ĐINH QUANG HÙNG
Trình bày bìa: NGỌC ANH

---

100 CÂU HỎI CHỌN LỌC VÀ TRẢ LỜI VỀ DI TRUYỀN - BIẾN DỊ
Mã số: 01.26. ĐL 2002.
In 2000 cuốn, tại Xí nghiệp in Bắc Thái.
Số xuất bản: 271/171/CXB. Số trích ngang 75 KH/XB.
In xong và nộp lưu chiểu Quý II năm 2002.

LỜI NÓI ĐẦU

Để đáp ứng yêu cầu bạn đọc và nhằm góp phần củng cố, hoàn thiện, khắc sâu và nâng cao kiến thức, cuốn sách được biên soạn theo nội dung kiến thức của từng chương, liên chương, phục vụ tốt cho phần chung của 3 chương trình : chưa phân ban, phân ban khoa học tự nhiên, phân ban khoa học tự nhiên - kĩ thuật. Mỗi câu hỏi đều có các ý trả lời đầy đủ, theo những nội dung kiến thức mới, hoàn chỉnh ở bậc phổ thông trung học. Các câu hỏi trong mỗi chương được phân bố đi từ dễ đến khó, từ cơ bản đến nâng cao. Mong muốn của tác giả đáp ứng được nhu cầu của bạn đọc về nội dung di truyền và biến dị.

Sách được phân ra thành 6 chương có tính lôgic theo chương trình phân ban hiện nay. Trong mỗi chương, tác giả đã cố gắng khai thác tương đối đầy đủ hệ thống các câu hỏi có tác dụng tốt cho ôn thi Đại học ban B, cho giáo viên phổ thông, cho sinh viên và những ai quan tâm tới nội dung di truyền và biến dị.

Sách được tái bản nhiều lần, mỗi lần tái bản đều có sửa chữa và bổ sung nhưng chắc rằng còn thiếu sót. Rất mong nhận được sự đóng góp ý kiến của các bạn đọc.

Tác giả

Chương I

CƠ SỞ PHÂN TỬ CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

CÂU 1

Trình bày cấu trúc hóa học và cấu trúc không gian của phân tử ADN.

TRẢ LỜI

1- Cấu trúc hóa học của ADN:

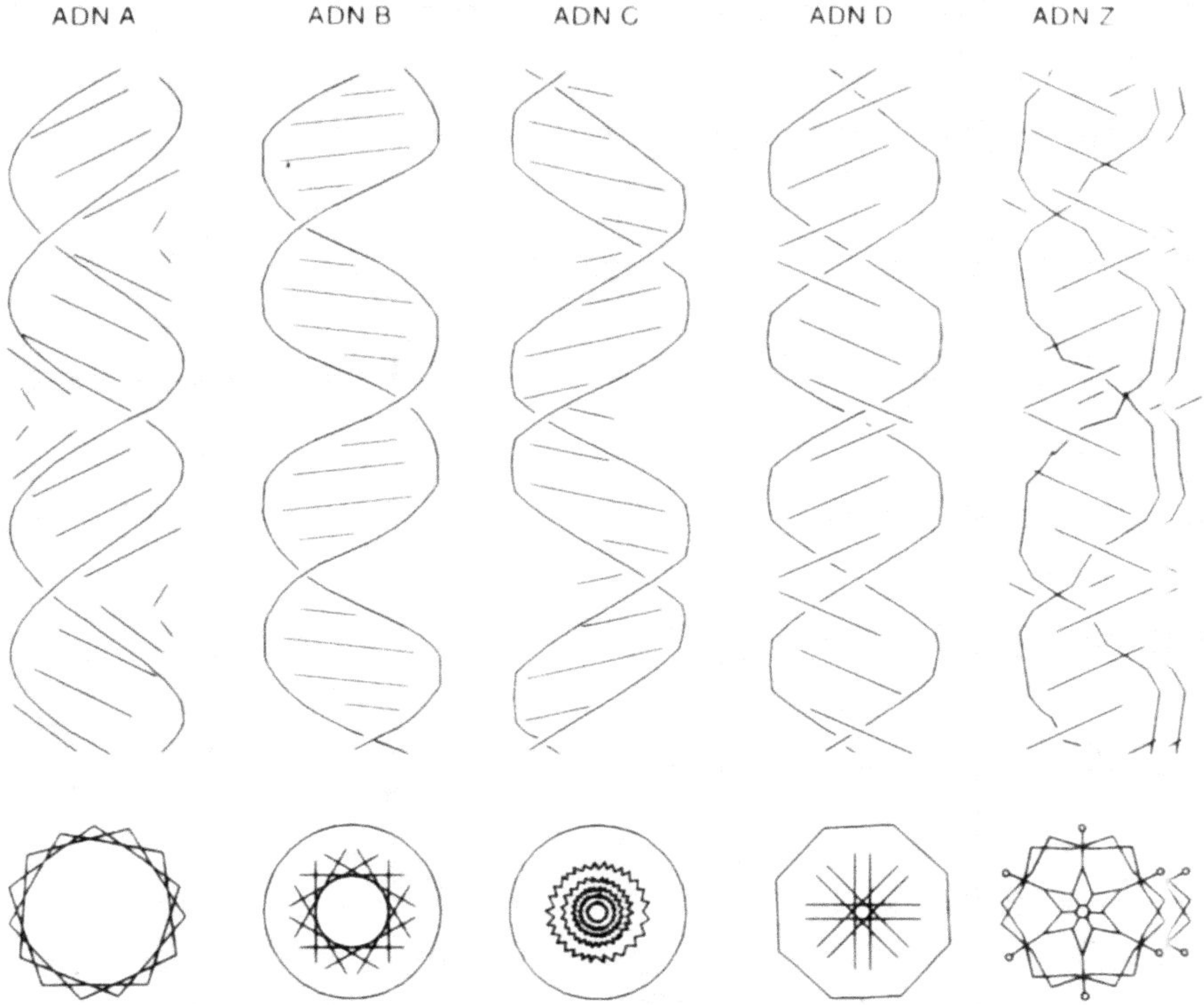
- ADN tồn tại chủ yếu trong nhân tế bào, cũng có mặt ở ti thể, lạp thể. ADN là một loại axit hữu cơ có chứa các nguyên tố chủ yếu là C, H, O, N và P (hàm lượng P có từ 8 đến 10%).

- ADN là đại phân tử, có khối lượng phân tử lớn, chiều dài có thể đạt tới hàng trăm micrômét, khối lượng phân tử có từ 4 đến 8 triệu, một số có thể đạt tới 16 triệu đơn vị cacbon.

- ADN cấu tạo theo nguyên tắc đa phân, mỗi đơn phân là một loại nuclêôtit, mỗi nuclêôtit có 3 thành phần, trong đó thành phần cơ bản là bazơ nitric. 4 loại nuclêôtit mang tên gọi của các bazơ nitric, trong đó A và G có kích thước lớn, T và X có kích thước bé.

- Trên mạch đơn của phân tử các đơn phân liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị là liên kết được hình thành giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nuclêôtit này với phân tử H_3PO_4 của nuclêôtit bên cạnh, (liên kết này còn được gọi là liên kết phôtphodieste). Liên kết phôtphodieste là liên kết rất bền đảm bảo cho thông tin di truyền trên mỗi mạch đơn ổn định kể cả khi ADN tái bản và phiên mã.

- Từ 4 loại nuclêôtit có thể tạo nên tính đa dạng và đặc thù của ADN ở các loài sinh vật bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nuclêôtit.



2. Cấu trúc không gian của ADN:

Hình 1. Mô hình các dạng ADN khác nhau. Trong mỗi trường hợp là một đoạn ADN có chiều dài 20 cặp bazơ. Phía dưới là các hình nhìn dọc theo chuỗi xoắn. Các đường xoắn nét liền là khung đường photphat, còn các đoạn ngắn là vị trí các cặp bazơ.

- Vào năm 1953, J.Oatxơn và F.Cric đã xây dựng thành công mô hình cấu trúc không gian của phân tử ADN.

- Mô hình ADN theo J.Oatxơn và F.Cric có những đặc trưng sau :

+ Là một chuỗi xoắn kép gồm 2 mạch đơn (mạch pôlinuclêôtit) quấn song song quanh một trục tưởng tượng trong không gian theo chiều từ trái qua phải (xoắn phải) như một thang dây xoắn : tay thang là phân tử đường ($C_5H_{10}O_4$), axit phôphoric sắp xếp xen kẽ nhau, mỗi bậc thang là một cặp bazơ nitric đứng đối diện và liên kết với nhau bằng liên kết hiđrô theo nguyên tắc bổ sung (NTBS). Đó là nguyên tắc A của mạch đơn này có kích thước lớn bổ sung với T của mạch đơn kia có kích thước bé và nối với nhau bằng 2 liên kết hiđrô. G của mạch đơn này có kích thước lớn bổ sung với X của mạch đơn kia có kích thước bé và nối với nhau bằng 3 liên kết hiđrô và ngược lại.

+ Do các cặp nuclêôtit liên kết với nhau theo nguyên tắc bổ sung đã đảm bảo cho chiều rộng của chuỗi xoắn kép bằng 20Å, khoảng cách giữa các bậc thang trên chuỗi xoắn bằng 3,4Å, phân tử ADN xoắn theo chu kì xoắn, mỗi chu kì xoắn có 10 cặp nuclêôtit, có chiều cao 34Å.

- Ngoài mô hình của J.Oatxơn, F.Cric nói trên, đến nay người ta còn xây dựng thêm 4 dạng mô hình nữa đó là các dạng A, C, D, Z. Các mô hình này khác với dạng B (theo Oatxơn, Cric) ở một vài chỉ số : số cặp nuclêôtit trong 1 chu kì xoắn, đường kính, chiều xoắn... vị trí phân bố các thành phần trong mỗi nuclêôtit trên mô hình (xem hình 1).

- Ở một số loài virut và thể ăn khuẩn, ADN chỉ gồm một mạch pôlinuclêôtit. ADN của vi khuẩn và ADN của lạp thể, ti thể lại có dạng vòng khép kín.

CÂU 2

Tại sao nói ADN là cơ sở vật chất và cơ chế di truyền ở cấp độ phân tử ? Tính đặc trưng và đa dạng của ADN được thể hiện ở điểm nào?

TRẢ LỜI

1. ADN là cơ sở vật chất và cơ chế di truyền ở cấp độ phân tử:

- ADN là thành phần chính của nhiễm sắc thể (NST), mà nhiễm sắc thể là cơ sở vật chất của tính di truyền ở cấp độ tế bào. Vì vậy ADN là cơ sở vật chất của tính di truyền ở cấp độ phân tử.

- ADN chứa thông tin di truyền đặc trưng [N1] cho mỗi loài bởi số lượng, thành phần và trình tự phân bố các nuclêôtit.

- ADN có khả năng tự nhân đôi, đảm bảo cho NST hình thành quá trình nguyên phân, giảm phân xảy ra bình thường, thông tin di truyền của loài được ổn định ở cấp độ tế bào và cấp độ phân tử.

- ADN chứa các gen, mỗi gen thực hiện chức năng di truyền khác nhau thông qua cơ chế phiên mã và dịch mã.

- ADN có khả năng đột biến về cấu trúc : mất, thêm, thay thế, đảo vị trí nuclêôtit tạo nên những alen mới.

Nhiều bằng chứng đã chứng minh vai trò mang thông tin di truyền của axit nuclêic :

+ Khả năng hấp thụ tia tử ngoại cực đại ở bước sóng 260 nm.

+ Thí nghiệm biến nạp của F.Griffith (1928), của O.T.Avery, C.M.Macleod... (1944) và Fraenket-Conrat, Singer (1957) đã chứng minh được axit nuclêic là vật chất mang thông tin di truyền.

2. Tính đặc trưng và tính đa dạng của ADN:

- Đặc trưng bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nuclêôtit. Vì vậy, từ 4 loại nuclêôtit đã tạo nên tính đặc trưng và tính đa dạng ADN.

- Đặc trưng bởi tỉ lệ $\frac{A+T}{G+X}$ cho mỗi loài.

- Đặc trưng bởi số lượng, thành phần và trình tự phân bố các gen trên mỗi phân tử ADN.

CÂU 3

ADN và mARN có những điểm nào giống và khác nhau cơ bản về cấu trúc.

TRẢ LỜI

1. Điểm giống nhau về cấu trúc giữa ADN và mARN:

- Đều cấu tạo theo nguyên tắc đa phân.

- Mỗi đơn phân đều gồm 3 thành phần cơ bản trong đó thành phần quan trọng nhất là bazơ nitric.

- Trên mạch đơn ADN và trên phân tử mARN các đơn phân được liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị bền vững.

- Đều có cấu tạo xoắn.

- Đặc trưng bởi số lượng, thành phần và trình tự phân bố các đơn phân.

2. Điểm khác nhau về cấu trúc giữa ADN và mARN:

ADN	*mARN*
- Đại phân tử có kích thước và khối lượng rất lớn.	- Đa phân tử, có kích thước và khối lượng bé.
- Có cấu trúc mạch kép.	- Có cấu trúc mạch đơn.
- Xây dựng từ 4 loại nuclêôtit.	- Xây dựng từ 4 loại ribônuclêôtit.
- Có bazơ nitric Timin.	- Có bazơ nitric uraxin là dẫn xuất của Timin.
- Trong mỗi nuclêôtit có đường đêôxiribôza ($C_5H_{10}O_4$).	- Trong mỗi ribônuclêôtit có đường ribôza ($C_5H_{10}O_5$).
- Liên kết hóa trị trên mạch đơn của ADN là liên kết được hình thành giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nuclêôtit này với phân tử H_3PO_4 của nuclêôtit bên cạnh. Nhiều liên kết hóa trị tạo nên chuỗi pôlinuclêôtit.	- Liên kết hóa trị trên mạch mARN là liên kết được hình thành giữa đường $C_5H_{10}O_5$ của ribônuclêôtit này với phân tử H_3PO_4 của ribônuclêôtit bên cạnh. Nhiều liên kết hóa trị tạo nên chuỗi pôliribônuclêôtit.

CÂU 4

ADN và prôtêin giống và khác nhau về cấu trúc ở những điểm nào? Những chức năng cơ bản của prôtêin.

TRẢ LỜI

1. Điểm giống nhau về cấu trúc giữa ADN và prôtêin:

- Đều được cấu tạo theo nguyên tắc đa phân.
- Đều được cấu tạo từ các nguyên tử, phân tử C, H, O, N.
- Các đơn phân được liên kết với nhau bằng các liên kết hóa học.
- Đều có cấu trúc xoắn.
- Đều được đặc trưng bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các đơn phân.
- Đều là 2 thành phần cơ bản tạo nên cấu trúc nhiễm sắc thể.

2. Điểm khác nhau về cấu trúc của ADN và prôtêin

ADN	*Prôtêin*
- ADN có cấu trúc xoắn kép, gồm 2 mạch đơn	- Prôtêin có cấu tạo xoắn, mức độ xoắn tùy thuộc vào các bậc cấu trúc.
- ADN là đại phân tử, chiều dài có tới hàng trăm micrômét, khối lượng phân tử từ 4 triệu đến 8 triệu, thậm chí có thể tới 16 triệu đvC.	- Prôtêin cũng là đại phân tử, kích thước bé hơn ADN, phân tử prôtêin lớn nhất chỉ tới 0,1 micrômét, khối lượng phân tử 1,5 triệu đvC.
- ADN được cấu tạo từ 4 loại nuclêôtit, thành phần cơ bản của mỗi loại nuclêôtit là bazơ nitric.	- Prôtêin được cấu tạo từ 20 loại axit amin, thành phần cơ bản của mỗi axit amin là gốc cacbon (R).

ADN	*Prôtêin*
- Liên kết trên mỗi mạch đơn ADN là liên kết phôtphodieste (giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nuclêôtit này với phân tử H_3PO_4 của nuclêôtit bên cạnh). Nhiều liên kết phôtphodieste tạo thành mạch pôlinuclêôtit.	- Trong phân tử prôtêin các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit (giữa nhóm amin của axit amin này với nhóm cácbôxin của axit amin bên cạnh cùng nhau giải phóng 1 phân tử nước). Nhiều liên kết peptit tạo thành 1 chuỗi pôlipeptit. Mỗi phân tử prôtêin có thể gồm 1 hoặc một số chuỗi pôlipeptit.
- Trên mạch kép phân tử ADN các cặp nuclêôtit giữa 2 mạch đơn liên kết với nhau theo nguyên tắc bổ sung (NTBS) A liên kết với T bằng 2 liên kết hiđrô, G liên kết với X bằng 3 liên kết hiđrô, và ngược lại tạo nên cấu trúc ADN chiều rộng 20 Å, khoảng cách mỗi bậc thang bằng 3,4 Å. Mỗi chu kỳ xoắn gồm 10 cặp nuclêôtit có chiều cao 34 Å, xoắn phải.	- Trên phân tử prôtêin tạo nên 4 bậc cấu trúc không gian : bậc 1 các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit; bậc 2 : xoắn theo hình lò xo (xoắn anpha), (xoắn trái), chiều cao mỗi vòng xoắn 5,4 Å, với 3,7 aa/vòng. Trong chuỗi xoắn bêta mỗi vòng xoắn có 5,1 aa; cấu trúc bậc 3 : là hình dạng phân tử prôtêin trong không gian 3 chiều tạo thành những khối hình cầu; cấu trúc bậc 4 : là những prôtêin gồm 2 hay nhiều chuỗi pôlipeptit kết hợp với nhau. Ví dụ phân tử hêmôglôbin có 2 chuỗi anpha và 2 chuỗi bêta, mỗi chuỗi chứa 1 nhân kèm với 1 nguyên tử Fe.

ADN	*Prôtêin*
- Mỗi phân tử ADN gồm nhiều gen.	- Mỗi phân tử prôtêin gồm nhiều chuỗi pôlipeptit.
- Cấu trúc hóa học của ADN quy định cấu trúc hóa học của các prôtêin tương ứng.	- Cấu trúc hóa học của prôtêin phụ thuộc vào cấu trúc hóa học của các gen trên phân tử ADN.

3. Những chức năng cơ bản của prôtêin.

- Kiến tạo nên các bào quan, các tổ chức cơ quan của cơ thể, quy định các đặc điểm hình thái, giải phẫu của cơ thể.

- Tạo nên các enzim, mà bản chất là prôtêin xúc tác các phản ứng sinh hóa tổng hợp vật chất di truyền, các bản phiên mã, tham gia tổng hợp prôtêin và các hợp chất hữu cơ quan trọng khác. Hiện nay đã biết khoảng 3500 loại enzim.

- Tạo nên các kháng thể, có chức năng bảo vệ cơ thể, chống lại các vi khuẩn gây bệnh.

- Các hoocmôn phần lớn là prôtêin có chức năng điều hòa quá trình trao đổi chất trong tế bào và cơ thể.

- Nhiều loại prôtêin tham gia vào chức năng vận động tế bào cơ thể.

- Khi thiếu hụt gluxit, lipit, prôtêin tự phân hủy, giải phóng năng lượng dưới dạng ATP cung cấp cho quá trình hoạt hóa các nguyên liệu.

Prôtêin đảm nhận nhiều chức năng liên quan đến toàn bộ hoạt động sống của tế bào, quy định các tính trạng, các tính chất của cơ thể sống.

CÂU 5

Trình bày điểm giống nhau và khác nhau về cơ chế tổng hợp ADN và ARN ở sinh vật có nhân chính thức. Ý nghĩa di truyền của 2 cơ chế tổng hợp đó.

TRẢ LỜI

*1. **Điểm giống nhau về cơ chế tổng hợp:***

- Đều xảy ra chủ yếu vào kì trung gian.
- Quá trình tổng hợp đều cần nguyên liệu, cần enzim xúc tác, cần năng lượng ATP để hoạt hóa nguyên liệu.
- Enzim xúc tác tổng hợp ADN và ARN theo 1 chiều duy nhất 3'-5' trên ADN khuôn.
- Quá trình lắp ráp các nuclêôtit vào mạch mới theo nguyên tắc bổ sung.

*2. **Điểm khác nhau về cơ chế tổng hợp:***

	Tổng hợp ADN	*Tổng hợp ARN*
Nguyên liệu	4 loại nuclêôtit : A, T, G, X.	4 loại ribônuclêôtit : A, U, G, X.
Nguyên tắc tổng hợp	Nguyên tắc bổ sung : A-T, G-X.	Nguyên tắc bổ sung : A-U, G-X.
Quy mô tổng hợp	Diễn ra trên 2 mạch đơn của phân tử ADN theo 2 hướng ngược nhau.	Diễn ra trên một đoạn ngắn phân tử ADN (gọi là gen) trên mạch có chiều 3'-5'.
Enzim xúc tác	ADN-polimêraza (gồm 3 enzim trong đó enzim α, β tổng hợp ADN nhân, γ tổng hợp ADN ở ti thể). Enzim này xúc tác tổng hợp trên cả 2 mạch đơn của ADN. Ngoài ra còn nhiều enzim khác.	ARN-polimêraza và các enzim mở đầu, kéo dài kết thúc tổng hợp ARN. Enzim này chỉ có tác dụng xúc tác tổng hợp ARN trên mạch đơn gen có chiều 3'-5'.

	Tổng hợp ADN	*Tổng hợp ARN*
Cơ chế tổng hợp	Trên mỗi mạch đơn ADN trước khi tổng hợp ADN phải tổng hợp đoạn mới ARN để tạo ra nhóm 3'OH. Tiếp đó do hoạt động của enzim trên mạch 3'-5' hình thành một mạch mới liên tục. Còn trên mạch 5'-3' thì tổng hợp ngược lại tạo nên các đoạn ngắn, mỗi đoạn 1.000-2.000 nuclêôtit (ở virut và vi khuẩn) 100-200 nuclêôtit ở tế bào động vật, gọi đó là đoạn Okazaki.	Trên mạch đơn của gen có chiều 3'-5' enzim phụ trách tổng hợp một phân tử ARN có chiều 5'-3' . Phân tử ARN này khi tổng hợp ra chưa sử dụng được vì trên đó có nhiều đoạn vô nghĩa, các đoạn này được cắt loại ra khỏi ARN. Những đoạn có nghĩa nối lại với nhau tạo nên phân tử ARN trưởng thành. Như vậy chiều dài gen tổng hợp ra nó bao giờ cũng lớn hơn chiều dài của ARN trưởng thành.
Kết quả	Mỗi lần tổng hợp tạo nên 2 phân tử ADN con, trong mỗi phân tử ADN con có một mạch là nguyên liệu mới và một mạch cũ ban đầu.	Mỗi lần tổng hợp chỉ tạo ra một phân tử ARN. Trên mỗi phân tử ADN có nhiều gen cấu trúc có thể tổng hợp được nhiều loại ARN.

3. Ý nghĩa của quá trình tổng hợp.

a/ Ý nghĩa tổng hợp ADN : là cơ sở hình thành nhiễm sắc thể đảm bảo cho quá trình nguyên phân, giảm phân, thụ tinh xảy ra bình thường, thông tin di truyền của loài ở cấp độ tế bào, cấp độ phân tử được ổn định qua các thế hệ tế bào, cơ thể.

b/ Ý nghĩa tổng hợp ARN : là cơ sở đảm bảo cho gen cấu trúc tổng hợp nên prôtêin dựa trên thông tin di truyền của chúng.

CÂU 6

ADN có tính chất và đặc điểm gì mà có thể đảm bảo cho nó giữ được thông tin di truyền và truyền được thông tin di truyền trong cơ thể sống?

TRẢ LỜI

1. Những đặc điểm về cấu trúc của phân tử ADN để đảm bảo cho nó giữ được thông tin di truyền :

- Trên mỗi mạch đơn của phân tử ADN, các nuclêôtit liên kết với nhau bằng liên kết phôtphodieste bền vững.

- Trên mạch kép, các cặp nuclêôtit liên kết với nhau bằng liên kết hiđrô giữa các cặp bazơ nitric bổ sung, liên kết hiđrô là liên kết không bền, nhưng do số liên kết hiđrô trên phân tử ADN rất lớn đã đảm bảo cho cấu trúc không gian của ADN ổn định và dễ dàng cắt đứt các liên kết hiđrô để thực hiện tái bản ADN.

- Nhờ các cặp nuclêôtit liên kết với nhau theo nguyên tắc bổ sung đã tạo cho chiều rộng của ADN ổn định, các vòng xoắn của ADN dễ liên kết với prôtêin tạo cho cấu trúc ADN ổn định, thông tin di truyền được điều hòa.

- Từ 4 loại nuclêôtit do cách sắp xếp các nuclêôtit khác nhau đã tạo nên tính đặc trưng và đa dạng của các phân tử ADN ở các loài sinh vật.

2. Những tính chất của ADN đảm bảo cho ADN truyền được thông tin di truyền.

- ADN có khả năng tự nhân đôi vào kì trung gian giữa 2 lần phân bào theo nguyên tắc bổ sung nhờ đó mà nhiễm sắc thể hình thành, thông tin di truyền được ổn định qua các thế hệ.

- ADN chứa các gen cấu trúc, các gen này có khả năng phiên mã để thực hiện cơ chế tổng hợp prôtêin, đảm bảo cho gen hình thành tính trạng.

- ADN có thể bị biến đổi về cấu trúc do đột biến, hình thành những thông tin di truyền mới, có thể di truyền được qua cơ chế tái sinh của ADN.

CÂU 7

Nguyên tắc bổ sung là gì? Nguyên tắc đó được thể hiện như thế nào trong cấu trúc và cơ chế di truyền? Sự vi phạm nguyên tắc bổ sung dẫn tới hậu quả gì?

TRẢ LỜI

1. Khái niệm nguyên tắc bổ sung

Nguyên tắc bổ sung là nguyên tắc cặp đôi giữa các bazơ nitric trên mạch kép phân tử ADN, đó là nguyên tắc A của mạch đơn này có kích thước lớn được bổ sung với T của mạch đơn kia có kích thước bé, chúng liên kết với nhau bằng hai liên kết hiđrô, G của mạch đơn này có kích thước lớn được bổ sung với X của mạch đơn kia có kích thước bé và liên kết với nhau bằng 3 liên kết hiđrô và ngược lại.

2. Nguyên tắc bổ sung thể hiện trong cấu trúc di truyền

a/ Trong cấu trúc ADN :

- Phân tử ADN có cấu trúc hai mạch đơn, A của mạch này liên kết với T của mạch đơn kia bằng hai liên kết hiđrô, G của mạch này liên kết với X của mạch đơn kia bằng 3 liên kết hiđrô, đảm bảo cho cấu trúc không gian của ADN ổn định. Khi biết thông tin di truyền của mạch đơn này có thể suy ra được thông tin di truyền của mạch đơn kia.

- Nguyên tắc bổ sung đã đảm bảo cho cấu trúc ADN ổn định về chiều rộng của chuỗi xoắn bằng 20Å, khoảng cách giữa các bậc thang trên chuỗi xoắn bằng 3,4Å, mỗi chu kì xoắn có chiều cao 34Å.

b/ Trong cấu trúc không gian của tARN :

Trên phân tử tARN có những đoạn xoắn kép tạm thời theo nguyên tắc bổ sung : A-U, G-X nhờ đó tạo nên mỗi tARN có 2 bộ phận đặc trưng : bộ ba đối mã và đoạn mang axit amin có tận cùng là adênin.

3. Nguyên tắc bổ sung thể hiện trong cơ chế di truyền

a/ Tổng hợp ADN : Vào kì trung gian giữa 2 đợt phân bào, ADN tháo xoắn, do tác động của men hai mạch đơn ADN tách nhau ra, trên mỗi mạch đơn ADN mẹ, các nuclêôtit lắp ráp với nuclêôtit tự do của môi trường nội bào theo nguyên tắc bổ sung (A-T, G-X) tạo nên các phân tử ADN con giống ADN mẹ.

b/ Tổng hợp ARN : Diễn ra trên mạch đơn của gen có chiều 3'-5' để tổng hợp ARN có chiều 5'-3' theo nguyên tắc bổ sung (A-U, G-X).

c/ Trong cơ chế tổng hợp prôtêin : Các tARN mang các axit amin đi vào ribôxôm thành dòng liên tục, một đầu của phân tử tARN mang axit amin, một đầu mang bộ ba đối mã, vào gặp đúng bộ ba mã phiên trên mARN, lắp ráp tạm thời theo nguyên tắc bổ sung, nhờ đó các axit amin được lắp ráp chính xác vào phân tử prôtêin theo đúng khuôn mẫu của gen.

4. Sự vi phạm nguyên tắc bổ sung sẽ làm thay đổi cấu trúc ADN về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nuclêôtit tạo nên alen mới, hình thành sản phẩm prôtêin mới.

CÂU 8

Tại sao từ 4 loại nuclêôtit lại có thể tạo nên nhiều loại gen khác nhau? Phân biệt giữa các loại gen đó về cấu trúc và chức năng.

TRẢ LỜI

1. Bốn loại nuclêôtit tạo ra nhiều loại gen :

ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI
TRUNG TÂM THÔNG TIN THƯ VIỆN
Số: LC| 101

- Các gen khác nhau bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nuclêôtit. Vì vậy, từ 4 loại nuclêôtit tạo nên nhiều gen khác nhau.

- Từ 4 loại nuclêôtit tạo nên 64 bộ mã di truyền (trong đó có 61 bộ ba có nghĩa, 3 bộ ba kết thúc), các tổ hợp các bộ ba theo trật tự khác nhau sẽ tạo nên nhiều loại gen khác nhau.

- Ở sinh vật trước nhân một số loài gen có cấu trúc mạch đơn, ở sinh vật nhân chuẩn gen có cấu trúc mạch kép. Vì vậy, từ 1 đoạn ADN chứa thông tin di truyền nào đó cũng có thể tạo ra các gen khác nhau.

- Gen của các loài có tính ổn định tương đối. Vì vậy, từ một gen ban đầu có thể đột biến để tạo ra các alen khác nhau.

- Trong tế bào cơ thể các loài có hệ thống gen nằm trên nhiễm sắc thể, gen ti thể, lạp thể.

2. Điểm khác nhau về cấu trúc giữa các loại gen:

- Khác nhau về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các loại nuclêôtit, từ đó khác nhau về khối lượng phân tử, kích thước phân tử, số lượng chu kì xoắn, tính bền vững về cấu trúc, tỉ lệ $\frac{A + T}{G + X}$.

- Một số loài gen có cấu trúc mạch đơn, đa phần gen có cấu trúc mạch kép, một số gen có dạng xoắn mạch vòng (ở một số virut và vi khuẩn).

- Gen nhân có cấu trúc phức tạp, chiều dài và khối lượng phân tử lớn, trái lại gen bào chất cấu trúc đơn giản, hàm lượng thay đổi, có dạng mạch vòng.

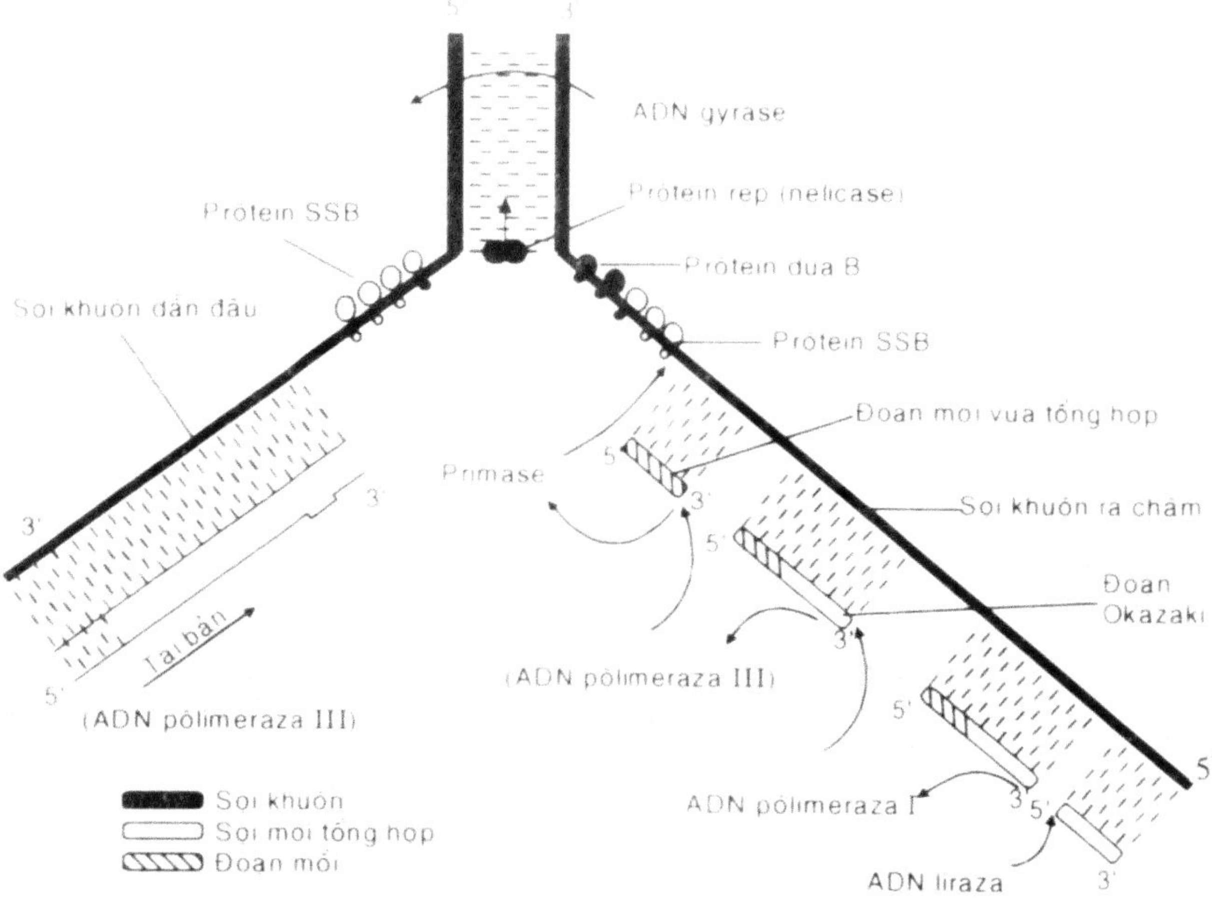
3. Điểm khác nhau về chức năng giữa các loại gen:

- Các gen khác nhau chứa thông tin di truyền khác nhau.

- Gen sản xuất trực tiếp làm khuôn tổng hợp mARN, qua đó điều khiển tổng hợp prôtêin để hình thành tính trạng.

- Gen khởi động chỉ huy hoạt động của một nhóm gen sản xuất.

- Gen điều hòa nhận tín hiệu từ môi trường nội bào, chỉ huy tổng hợp prôtêin ức chế, có tác dụng đóng mở gen khởi động, nhờ đó điều hòa được hoạt động tổng hợp prôtêin của gen cấu trúc (hình 2).


5'
3'
ADN gyrase
Prôtein rep (nelicase)
Prôtein SSB
Prôtein dua B
Sợi khuôn dẫn đầu
Prôtein SSB
Đoạn mồi vừa tổng hợp
Primase
5'
3'
3'
3'
Sợi khuôn ra chậm
5'
Đoạn Okazaki
Tái bản
3'
5'
(ADN pôlimeraza III)
(ADN pôlimeraza III)
5'
5'
Sợi khuôn
Sợi mới tổng hợp
Đoạn mồi
ADN pôlimeraza I
3'
5'
ADN liraza
3'

Hình 2. Mô hình tái bản ADN nửa gián đoạn trên một chạc ở E.coli với sự tham gia của nhiều prôtêin và enzim.

- Gen trội quy định tính trạng trội, gen lặn quy định tính trạng lặn, cũng có gen trội biểu hiện tính trội hoàn toàn, có gen trội biểu hiện tính trội không hoàn toàn.

- Có gen gây chết ở trạng thái đồng hợp tử trội, có gen gây chết ở trạng thái đồng hợp tử lặn. Có gen gây chết ở giai đoạn hợp tử, có gen gây chết ở giai đoạn tiền phôi...

- Có gen biểu hiện tính trạng theo quy luật di truyền đồng trội, có gen biểu hiện tính trạng theo quy luật tác động cộng gộp giữa các gen trội alen hoặc không alen.

- Có gen tương tác với nhau theo kiểu bổ trợ, có gen tương tác kiểu át chế trội hoặc lặn.

- Có gen cùng tồn tại với các gen khác trong một nhóm liên kết, cùng phân li, cùng tổ hợp trong giảm phân và thụ tinh, hình thành các nhóm tính trạng liên kết.

- Có gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính X di truyền theo quy luật di truyền chéo, có gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính Y di truyền theo quy luật di truyền thẳng.

- Những gen tồn tại trong nhân tế bào di truyền theo những quy luật chặt chẽ và chính xác, có sự đóng góp về di truyền của bố, mẹ là ngang nhau. Còn những gen tồn tại ở ti thể, lạp thể tuân theo quy luật dòng mẹ, kém chặt chẽ hơn.

- Có những gen chủ yếu đột biến thuận, có gen lại đột biến nghịch khi cùng chịu một tác nhân đột biến như nhau.

CÂU 9

Mô tả cấu trúc ADN theo mô hình của J.Oatxơn và F.Cric. Điểm giống và khác nhau cơ bản giữa mô hình ADN này với các mô hình ADN khác.

TRẢ LỜI

1. Cấu trúc ADN theo mô hình J.Oatxơn, F.Cric: (xem phần trả lời câu 1).

2. Điểm giống và khác nhau giữa mô hình ADN của J.Oatxơn và F.Cric (gọi là dạng B) với các dạng mô hình ADN khác:

a/ Điểm giống nhau :

- Đều được cấu tạo theo nguyên tắc đa phân.
- Nguyên liệu cấu tạo nên gồm 4 loại nuclêôtit.
- Cấu trúc hai mạch đơn xoắn quanh trục.
- Trên mạch đơn, các nuclêôtit liên kết với nhau bằng liên kết phôtphodieste; trên mạch kép, liên kết với nhau bằng liên kết hiđrô giữa các cặp bazơ nitric bổ sung.

b/ Điểm khác nhau :

- Mô hình ADN của J.Oatxơn, F.Cric là chuỗi kép xoắn phải gọi là dạng B, dạng phổ biến nhất, có 10 cặp bazơ trong một vòng xoắn, các cặp nuclêôtit này nằm thẳng góc với trục của chuỗi xoắn.

- Các dạng còn lại khác với dạng B về chiều xoắn của chuỗi, về khoảng cách, về độ nghiêng của các cặp bazơ nitric. Dạng Z (Zig Zag) có bộ khung xoắn trái, mỗi chu kì xoắn gồm 12 cặp bazơ được bố trí ở phía ngoài của trục xoắn, dạng ADN này thấy có ở một số nhiễm sắc thể nhân chuẩn và trong một số đoạn ADN mà chức năng của gen chịu sự điều hòa (trong thí nghiệm có thể chuyển cấu trúc dạng B sang dạng Z và ngược lại). Dạng A, C, D cùng xoắn phải, nhưng ở dạng A mỗi chu kì xoắn có 11 cặp bazơ, ở dạng C mỗi chu kì xoắn có 7,9 - 9,6 cặp bazơ, dạng D có 8 cặp bazơ, ở dạng A các cặp bazơ được bố trí ở phía ngoài của chuỗi xoắn và nghiêng một góc 19° so với trục của chuỗi xoắn. Dạng C các bazơ nằm tập trung ở giữa chuỗi xoắn giống dạng B, nhưng lại nghiêng một góc với trục của chuỗi xoắn giống dạng A, và góc nghiêng bé hơn. Dạng D có thiết diện không phải vòng tròn như dạng A, B, C mà là hình bát giác, các cặp bazơ của dạng này bố trí ở phần giữa chuỗi xoắn và cùng nghiêng một góc với trục chuỗi xoắn (xem hình 1).

CÂU 10

Các yếu tố nào tham gia vào quá trình tổng hợp ADN ? Vai trò của các yếu tố đó trong tổng hợp ADN là gì ?

TRẢ LỜI

1. Các yếu tố tham gia vào quá trình tổng hợp ADN:

- ADN mẹ.
- Các loại enzim.

- Nguồn nguyên liệu : các nuclêôtit, các ribônuclêôtit.

- Các loại prôtêin , ATP.

2 . Vai trò của các yếu tố đó trong tổng hợp ADN:

- ADN mẹ làm khuôn mẫu tổng hợp nên các ADN con.

- Các enzim :

ADN gyraza : nới lỏng vòng xoắn thứ cấp của nhiễm sắc thể.

Enzim rep : mở xoắn chuỗi xoắn kép.

ARN-pôlimêraza : tổng hợp đoạn ARN mồi để tạo ra nhóm 3'OH.

ADN ligaza : nối các đoạn ADN (đoạn Okazaki) thành phân tử ADN.

ADN-pôlimêraza : ở E.coli gồm 3 loại : ADN-pôlimêraza I tổng hợp các đoạn ADN thay thế, ADN-pôlimêraza II có hoạt tính thấp nhất, ADN-pôlimêraza III tham gia chủ yếu tổng hợp ADN. Ezim này chỉ có vai trò tổng hợp ADN theo chiều 5'-3'.

- Vai trò của các loại prôtêin :

Prôtêin ADN-B nhận và đánh dấu điểm khởi đầu tái bản.

Prôtêin SSB bám sợi đơn, giữ cho các sợi đơn tách nhau để thực hiện quá trình tổng hợp ADN.

- Nguồn nguyên liệu :

+ Các nuclêôtit sau khi được hoạt hóa bằng năng lượng ATP được sử dụng để tổng hợp phân tử ADN.

+ Các ribônuclêôtit sử dụng để tổng hợp các đoạn mồi ARN tạo ra nhóm 3'OH (xem hình 2).

CÂU 11

Điểm giống và khác nhau cơ bản giữa cơ chế tổng hợp ADN ở sinh vật nhân chuẩn với E.Coli. Ý nghĩa của cơ chế tổng hợp ADN.

TRẢ LỜI

1. Điểm giống nhau giữa cơ chế tổng hợp ADN ở sinh vật nhân chuẩn với E.Coli:

- Đều dựa trên khuôn mẫu của ADN mẹ.

- Cần nguyên liệu là các ribônuclêôtit , các nuclêôtit.

- Cần có enzim xúc tác để mở xoắn, tách 2 mạch đơn, lắp ráp các nuclêôtit.

- Cần tổng hợp đoạn mồi để tạo ra nhóm 3'OH.

- Có một mạch tổng hợp nửa gián đoạn (mỗi đoạn là một đoạn Okazaki).

- Đều dựa vào nguyên tắc bổ sung khi lắp ráp các nuclêôtit trên khuôn mẫu của từng mạch đơn ADN mẹ.

- Kết quả đều tạo ra những phân tử ADN con giống hệt ADN mẹ theo nguyên tắc bán bảo toàn.

2. Điểm khác nhau giữa tổng hợp ADN ở sinh vật nhân chuẩn với E.Coli.

Tổng hợp ADN ở E.Coli	Tổng hợp ADN ở sinh vật nhân chuẩn
- Toàn bộ ADN chỉ có một đơn vị tái bản.	- Có nhiều đơn vị tái bản.
- Sự tổng hợp xảy ra trên 2 phễu tái bản.	- Sự tổng hợp xảy ra trên nhiều đơn vị tái bản, những đơn vị tái bản nào có nhiều GX được tổng hợp trước, nhiều AT tổng hợp sau.
- ADN-pôlimêraza gồm 3 loại enzim có chức năng khác nhau đều tham gia tổng hợp ADN, trong đó ADN-pôlimêraza III đóng vai trò chủ yếu.	- ADN-pôlimêraza có 5 loại enzim : ADN-pôlimêraza γ tham gia tái bản ADN của ti thể. Enzim pôli ∂, enzim ε là 2 enzim chính tham gia tổng hợp ADN. Poli β và kiểu đơn vị bé ∂ có hoạt tính đọc sửa.

3. Ý nghĩa của cơ chế tổng hợp.

Nhờ khả năng tổng hợp ADN đã truyền đạt được thông tin di truyền của nó qua các thế hệ tế bào và qua các thế hệ khác nhau của loài.

CÂU 12

Trình bày cấu trúc ARN. Cơ chế tổng hợp ARN diễn ra như thế nào? ý nghĩa của sự tổng hợp ARN.

TRẢ LỜI

1. Cấu trúc ARN:

- Một đa phân tử được cấu tạo từ nhiều đơn phân, mỗi đơn phân là một loại ribônuclêôtit.

- Có 4 loại ribônuclêôtit tạo nên các phần tử ARN : ađênin, uraxin, xitôzin, guanin, mỗi đơn phân gồm 3 thành phần : một bazơ nitric, một đường ribôza ($C_5H_{10}O_5$), một phần tử H_3PO_4.

- Trên mạch phân tử các ribônuclêôtit liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị giữa đường $C_5H_{10}O_5$ của ribônuclêôtit này với phân tử H_3PO_4 của ribônuclêôtit bên cạnh

- Có 3 loại ARN : rARN chiếm 70-80%, tARN chiếm 10-20%, mARN chiếm 5-10%

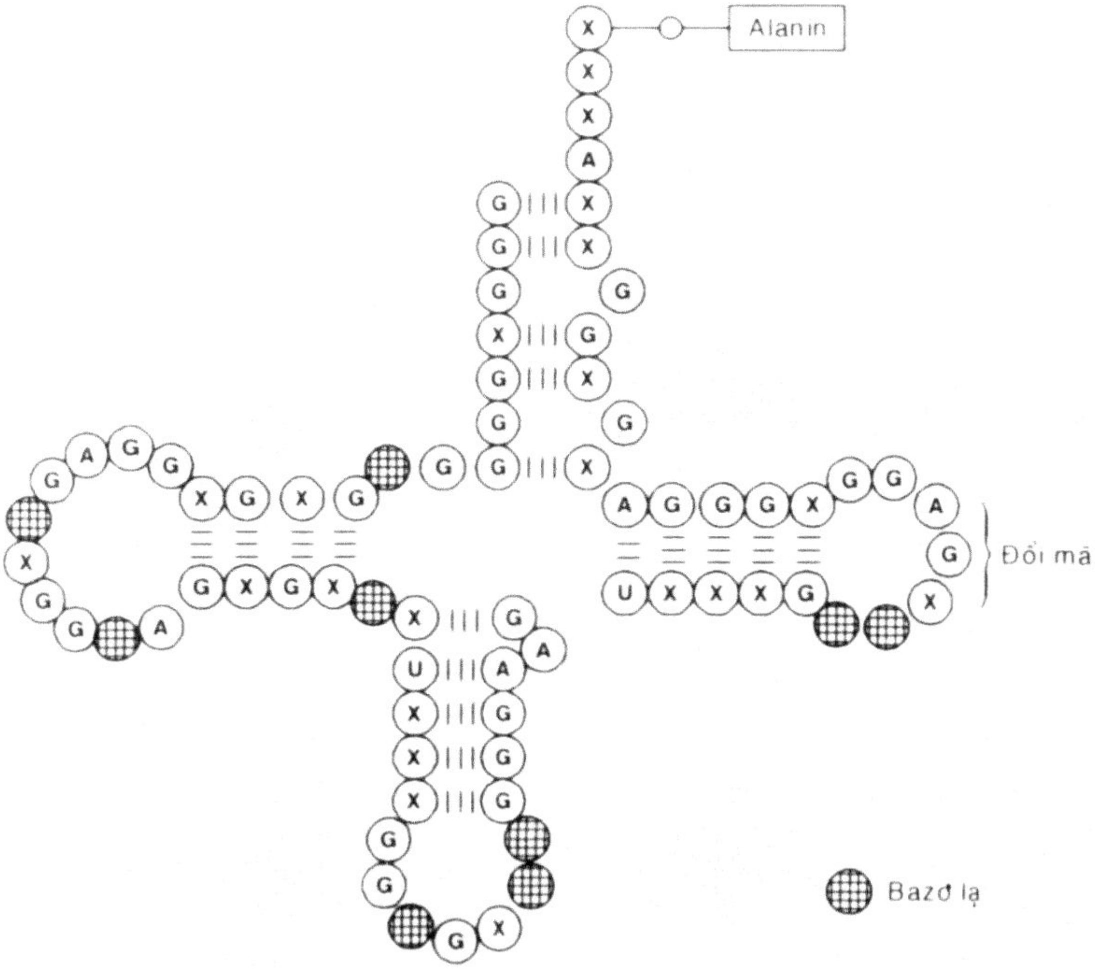
- Mỗi phân tử mARN có khoảng 600 đến 1500 đơn phân, tARN gồm 80 đến 100 đơn phân, trong tARN ngoài 4 loại ribônuclêôtit kể trên còn có một số biến dạng của các bazơ-nitric (trên tARN có những đoạn xoắn giống cấu trúc ADN, tại đó các ribônuclêôtit liên kết với nhau theo nguyên tắc bổ sung (A-U, G-X). Có những đoạn không liên kết được với nhau theo nguyên tắc bổ sung vì chứa những biến dạng của các bazơ-nitric, những đoạn này tạo thành những thùy tròn. Nhờ cách cấu tạo như vậy nên mỗi tARN có hai bộ phận quan trọng : bộ ba đối mã và đoạn mang axit amin có tận cùng là addênin (hình 3).

- Phân tử rARN có dạng mạch đơn, hoặc quấn lại tương tự tARN trong đó có tới 70% số ribônuclêôtit có liên kết bổ sung. Trong tế bào có nhân có tới 4 loại rARN với số ribônuclêôtit 1600 đến 13..000.

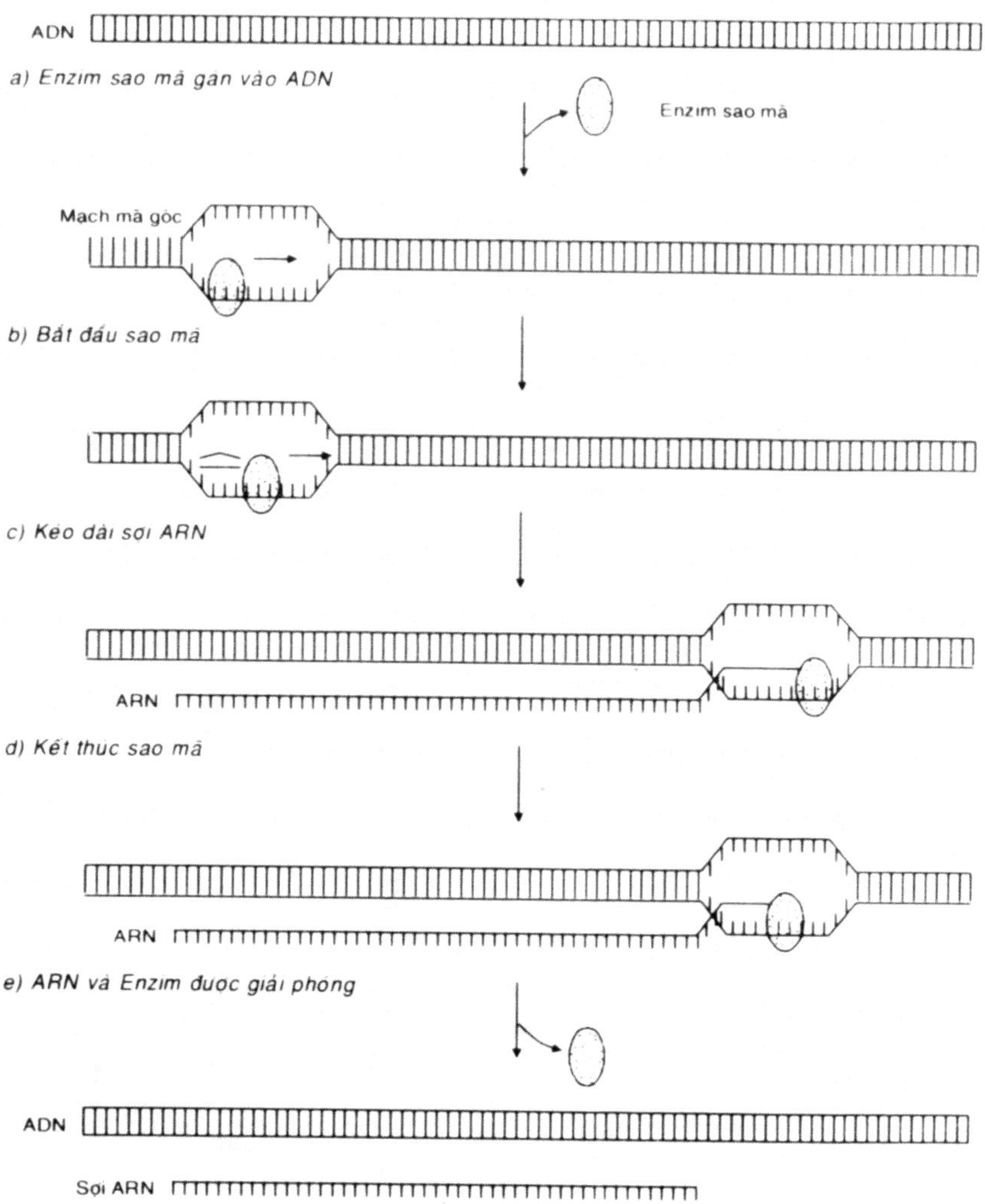
- Ba loại ARN tồn tại trong các loài sinh vật mà vật chất di truyền là ADN. Ở những loài virut vật chất di truyền là ARN thì ARN của chúng cũng có dạng mạch đơn, một vài loài có ARN 2 mạch.

2. *Cơ chế tổng hợp mARN:*

- Diễn ra trong nhân tế bào, tại các đoạn nhiễm sắc thể vào kì trung gian, lúc nhiễm sắc thể đang ở dạng tháo xoắn cực đại.



Hình 3. Sơ đồ cấu trúc tARN ứng với alanin.


ADN
a) Enzim sao mã gắn vào ADN
Enzim sao mã
Mạch mã gốc
b) Bắt đầu sao mã
c) Kéo dài sợi ARN
ARN
d) Kết thúc sao mã
ARN
e) ARN và Enzim được giải phóng
ADN
Sợi ARN

Hình 4. Sơ đồ cơ chế tổng hợp mARN

- Dưới tác dụng của enzim ARN-pôlimêraza, các liên kết hiđrô trên một đoạn phân tử ADN ứng với một hay một số gen lần lượt bị cắt đứt, quá trình lắp ráp các ribônuclêôtit tự do của môi trường nội bào với các nuclêôtit trên mạch mã gốc của gen (mạch 3'-5') theo nguyên tắc bổ sung A-U, G-X xảy ra. Kết qua tạo ra các mARN có chiều 5'-3'. Sau đó 2 mạch gen lại liên kết với nhau theo nguyên tắc bổ sung. Sự tổng hợp tARN và rARN cũng theo cơ chế trên (hình 4)

- Ở sinh vật trước nhân sự phiên mã cùng một lúc nhiều phân tử mARN, các mARN được sử dụng này càng trở thành bản phiên mã chính thức. Còn ở sinh vật nhân chuẩn sự phiên mã từng mARN riêng biệt, các mARN này sau đó phải được chế biến lại bằng cách loại bỏ các đoạn vô nghĩa, giữ lại các đoạn có nghĩa tạo ra mARN trưởng thành.

3. Ý nghĩa tổng hợp ARN :

Sự tổng hợp ARN đảm bảo cho gen cấu trúc thực hiện chính xác quá trình dịch mã ở tế bào chất. Cung cấp các prôtêin cần thiết cho tế bào.

CÂU 13

Vai trò của enzim trong các cơ chế di truyền được thể hiện như thế nào?

TRẢ LỜI

1. Enzim tham gia tổng hợp ADN:

- Sự tổng hợp ADN xảy ra trong nhân tế bào vào kì trung gian giữa 2 lần phân bào có sự tham gia của nhiều enzim, mỗi enzim giữ chức năng khác nhau :

- Có enzim tháo xoắn chuỗi xoắn kép ADN.

- Có enzim nới lỏng vòng xoắn thứ cấp nhiễm sắc thể.

- Enzim ARN-pôlimêraza tổng hợp đoạn mới để tạo ra nhóm 3'OH.

- Enzim nối các đoạn ADN ngắn (đoạn Okazaki) tạo nên ADN phân tử lớn hơn.

- Enzim ADN-pôlimêraza gồm 3 enzim , mỗi enzim đảm nhận chức năng khác nhau trong tổng hợp ADN. Do tác dụng của enzim này các liên kết hiđrô bị cắt, 2 mạch đơn lần lượt tách nhau ra, trên mỗi mạch đơn các nuclêôtit liên kết với các nuclêôtit tự do của môi trường tạo nên mạch ADN mới. Vì enzim ADN-pôlimêraza chỉ xúc tác tổng hợp theo chiều 3'-5' (để tạo ra mạch 5'-3' nên sẽ có một mạch đơn được tổng hợp liên tục, còn mạch đơn kia tổng hợp thành từng đoạn ngắn (1.000-2.000 nuclêôtit ở virut, 100-200 nuclêôtit ở tế bào động vật) gọi là đoạn Okazaki. Sau đó nhờ enzim nối các đoạn Okazaki lại tạo nên mạch hoàn chỉnh. Nhờ hoạt động của các enzim nói trên ADN được tái bản theo đúng mẫu gốc đảm bảo ổn định thông tin di truyền qua các thế hệ.

2. Vai trò của enzim trong tổng hợp ARN:

Nhờ hoạt động của enzim ARN-pôlimêraza, liên kết hiđrô trên gen bị cắt, ARN được tổng hợp trên mạch mã gốc (3'-5') tạo ra ARN có cấu trúc giống mạch gen bổ sung, chỉ khác T được thay bằng U. Sự tổng hợp ARN là cơ sở để tổng hợp prôtêin.

3. Vai trò của enzim trong tổng hợp prôtêin:

- Hoạt hóa axit amin cần một loại enzim để khi các axit amin được hoạt hóa bằng ATP thì mỗi loại axit amin được gắn vào từng tARN đặc trưng tạo nên phức hợp aa-tARN.

- Khi axit amin thứ nhất được tARN đưa vào ribôxôm và tARN đã khớp bộ ba đối mã với bộ ba tương ứng trên bản mã phiên, nhờ năng lượng đã được tích lũy trong khâu hoạt hóa và hoạt động của enzim peptitdaza liên kết peptit được hình thành giữa axit mở đầu với axit thứ nhất.

- Sự kéo dài chuỗi pôlipeptit được diễn ra cho đến tận bộ ba kết thúc thì dừng lại. Ribôxôm tách khỏi mARN nhờ một enzim đặc hiệu, axit amin mở đầu được tách khỏi prôtêin giải phóng phân tử prôtêin.

- Trong tế bào mARN làm việc với từng nhóm ribôxôm (có khoảng 5-20 ribôxôm tạo thành chuỗi polixôm, chúng thường cách nhau từ 51-100Å nghĩa là trên mARN có nhiều ribôxôm tham gia dịch mã.

Tóm lại sự kết hợp 3 quá trình tự sao mã, phiên mã và dịch mã có thể thực hiện được nhờ hoạt động tích cực có hiệu quả của enzim. Đây là cơ chế của hiện tượng di truyền ở cấp độ phân tử.

CÂU 14

Các yếu tố tham gia vào tổng hợp prôtêin. Vai trò của mỗi yếu tố đó trong sinh tổng hợp prôtêin.

TRẢ LỜI

1. Các yếu tố tham gia tổng hợp prôtêin:

+ Gen điều hoà, gen khởi động, gen cấu trúc.

+ Các loại enzim xúc tác ở khâu phiên mã, dịch mã.

+ Prôtêin ức chế.

+ Các loại ARN : mARN, tARN, rARN.

+ Nguồn nguyên liệu các loại ribônuclêôtit, các loại axit amin.

+ Nguồn năng lượng ATP.

2. Vai trò của các yếu tố:

- Gen điều hòa: sản xuất prôtêin ức chế, có vai trò đóng mở gen cấu trúc.

- Gen khởi động: là vị trí bám vào của ARN-pôlimêraza để khởi đầu phiên mã.

- Gen cấu trúc: có thể gồm một số gen cấu trúc liên quan đến chức năng. Các gen này chứa thông tin di truyền đặc trưng, chúng thực hiện cơ chế phiên mã tạo nên mARN, nhờ đó có thể tổng hợp prôtêin.

+ Tổng hợp bản mã phiên cần có sự xúc tác của ARN-pôlimêraza.

+ Tổng hợp prôtêin có nhiều loại enzim tham gia, mỗi enzim giữ một chức năng khác nhau (xem câu 13).

+ Prôtêin ức chế được sản sinh ra từ khuôn mẫu của gen điều hòa có tác dụng đóng hoặc mở gen chỉ huy.

+ mARN : chứa thông tin di truyền để tổng hợp prôtêin. Các mARN khác nhau chi phối tổng hợp các prôtêin khác nhau.

+ tARN : vận chuyển, lắp ráp chính xác các axit amin vào chuỗi pôlipeptit dựa trên nguyên tắc đối mã di truyền.

+ Ba phân tử rARN liên kết với 45 prôtêin tạo nên hạt lớn, 33 phân tử prôtêin liên kết với một phân tử rARN tạo nên hạt bé. Khi chưa có nhu cầu tổng hợp prôtêin hoặc sau khi chúng trượt qua khỏi bộ ba kết thúc, 2 tiểu thể thường tách nhau ra. Khi có nhu cầu tổng hợp prôtêin, 2 loại hạt đó gắn nối với nhau tạo thành một phức hệ hoạt động.

+ Các loại ribônuclêôtit là nguyên liệu tổng hợp ARN, các axit amin là nguyên liệu tổng hợp nên prôtêin. Cần nhớ rằng các nguyên liệu này thường được hoạt hóa trước bằng ATP.

Tóm lại sự tổng hợp prôtêin đã có sự đóng góp tích cực của nhiều yếu tố.

CÂU 15

Giải thích mô hình điều hòa sinh tổng hợp prôtêin của gen. Ý nghĩa của sự điều hòa sinh tổng hợp prôtêin.

TRẢ LỜI

Cơ chế điều hòa sinh tổng hợp prôtêin của gen rất phức tạp, có sự khác biệt rõ rệt giữa sinh vật trước nhân và sinh vật nhân chuẩn.

1. Cơ chế điều hòa ở sinh vật trước nhân:

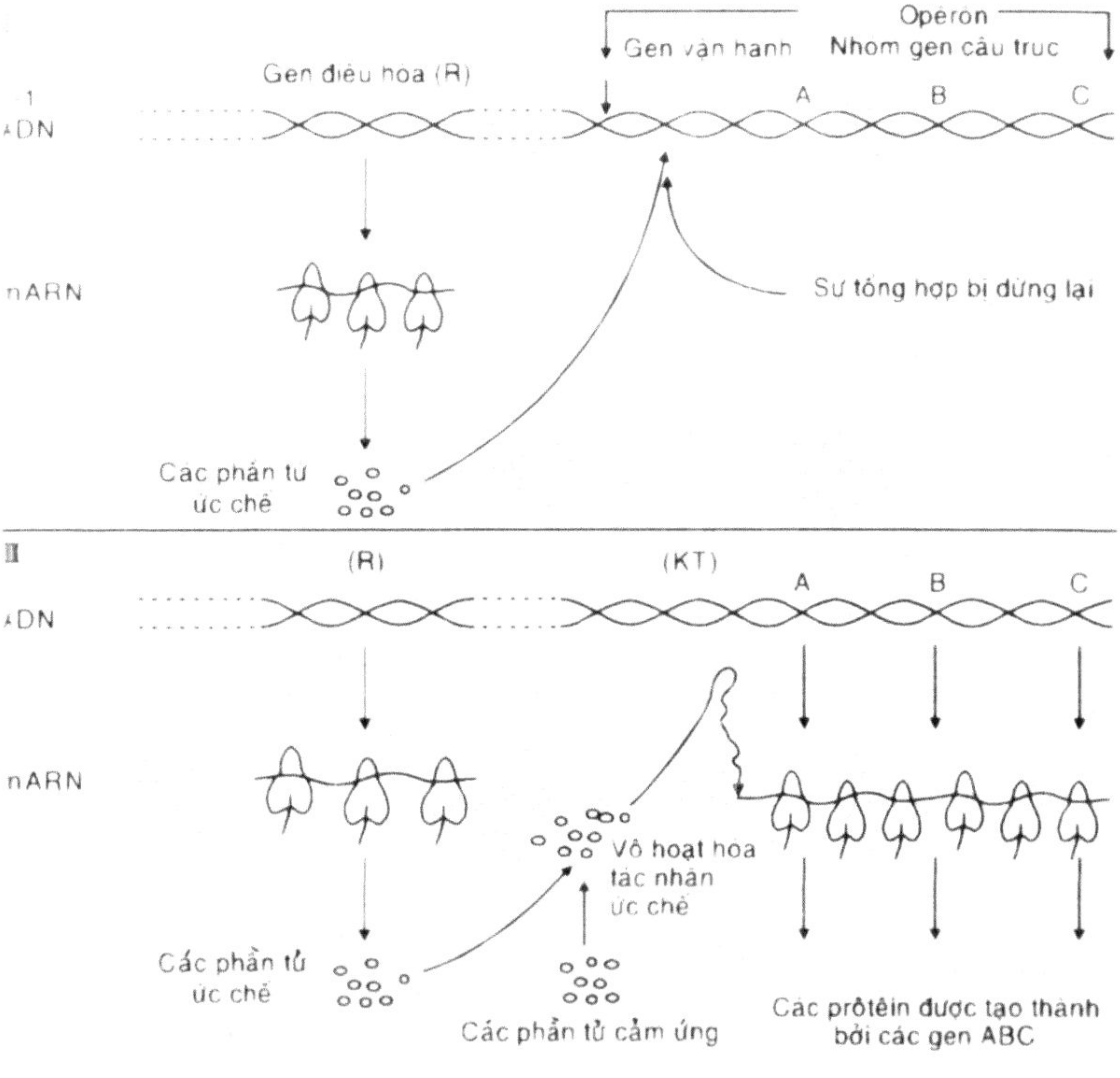
- Trong tế bào cơ thể có rất nhiều gen cấu trúc, không phải các gen đó đều phiên mã, tổng hợp prôtêin đồng thời. Sự điều hòa hoạt động của gen được thực hiện qua cơ chế điều hoà. Vào năm 1961, F.Jacop và J.Mono đã phát hiện sự điều hòa hoạt động của gen ở E.Coli.

- Một mô hình điều hòa bao gồm các hệ thống gen sau :

+ Một gen điều hòa (Regulator : R), gen này làm khuôn sản xuất một loại prôtêin ức chế có tác dụng điều chỉnh hoạt động của một nhóm gen cấu trúc qua tương tác với gen chỉ huy.

+ Một gen chỉ huy (Operator : O) nằm kề trước nhóm gen cấu trúc, là vị trí tương tác với chất ức chế.

+ Một gen khởi động (Promotor : P) : nằm trước gen chỉ huy và có thể trùm lên một phần hoặc toàn bộ gen này, đó là vị trí tương tác của ARN-pôlimêraza để khởi đầu phiên mã.


Opêron
Gen vận hành
Nhóm gen cấu trúc
Gen điều hòa (R)
I
ADN
A
B
C
mARN
Sự tổng hợp bị dừng lại
Các phân tử ức chế
II
(R)
(KT)
ADN
A
B
C
mARN
Vô hoạt hóa tác nhân ức chế
Các phân tử ức chế
Các phân tử cảm ứng
Các prôtêin được tạo thành bởi các gen ABC

Hình 5 : Sơ đồ cơ chế điều hòa hoạt động của các gen ở vi khuẩn E.Coli.

+ Một nhóm gen cấu trúc liên quan với nhau về chức năng, nằm kề nhau cùng phiên mã tạo ra một mARN chung.

Một operon chỉ gồm có gen chỉ huy và các gen cấu trúc do nó kiểm soát.

- Cơ chế điều hòa diễn ra như sau :

Gen điều hòa chỉ huy tổng hợp một loại prôtêin ức chế, prôtêin này gắn vào gen chỉ huy (O) làm ngăn cản hoạt động của enzim phiên mã. Vì vậy, ức chế hoạt động tổng hợp AIRN của các gen cấu trúc. Khi trong môi trường nội bào có chất cảm ứng, chất này kết hợp với prôtêin ức chế làm vô hiệu hóa chất ức chế, khiến nó không gắn được vào gen chỉ huy. Kết quả là gen chỉ huy làm cho nhóm gen cấu trúc chuyển từ trạng thái ức chế sang trạng thái hoạt động. Quá trình phiên mã lại xảy ra (xem hình 5)

2. Cơ chế điều hòa ở sinh vật có nhân:

- Cơ chế điều hòa hoạt động của gen ở sinh vật có nhân phức tạp hơn vì do tổ chức phức tạp của ADN trong nhiễm sắc thể. ADN trong tế bào có khối lượng rất lớn, nhưng chỉ một phần nhỏ mã hóa các thông tin di truyền, đại bộ phận đóng vai trò điều hoà.

- ADN tồn tại trên nhiễm sắc thể được xoắn lại rất phức tạp, vì vậy trước khi phiên mã nhiễm sắc thể phải tháo xoắn rồi các phân tử enzim phiên mã tương tác với prôtêin điều hòa bám vào vùng khởi động xúc tiến quá trình tổng hợp ARN.

- Tùy nhu cầu của tế bào, tùy từng mô, từng giai đoạn sinh trưởng, phát triển mà mỗi tế bào có nhu cầu tổng hợp các loại prôtêin không giống nhau

- Trong cùng một loại tế bào, các loại mARN có tuổi thọ khác nhau. Các prôtêin được tổng hợp vẫn thường xuyên chịu cơ chế kiểm soát để lúc không cần thiết các prôtêin đó lập tức bị enzim phân giải.

- Hoạt động phiên mã ở sinh vật nhân chuẩn phụ thuộc vào vùng khởi động, vào các tín hiệu điều hoà. Ngoài ra trong hệ gen của sinh vật nhân chuẩn còn có các gen tăng cường, gen bất hoạt. Các gen tăng cường tác động lên gen điều hoà, gây nên sự biến đổi cấu trúc nuclêôxôm của chất nhiễm sắc, gen bất hoạt, làm ngừng phiên mã khi gây ra sự biến đổi cấu trúc nhiễm sắc thể.

Cần lưu ý rằng các ARN được tổng hợp từ gen cấu trúc ở sinh vật nhân chuẩn ban đầu chỉ là những bản thảo chưa hoàn chỉnh. Sau đó cũng được sửa chữa, cắt bỏ, chế biến lại để tạo ra những ARN thành thục mới đưa vào sử dụng làm bản phiên chính thức tổng hợp prôtêin. Hiện tượng này được gọi là cơ chế điều hòa sau phiên mã.

CÂU 16

Vai trò của prôtêin trong cấu trúc và trong các cơ chế di truyền.

TRẢ LỜI

1. Vai trò của prôtêin trong cấu trúc di truyền:

- Prôtêin histôn tạo nên các tiểu thể hình cầu dẹt, ADN quấn $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn vào tiểu thể hình cầu tạo nên nuclêôxôm, đơn vị cấu tạo nên nhiễm sắc thể. Trong mỗi nuclêôxôm, prôtêin liên kết với các vòng xoắn của ADN đảm bảo cho cấu trúc di truyền ổn định, thông tin di truyền được điều hoà.

- Prôtêin liên kết với rARN hình thành nên hạt lớn và hạt bé, khi tổng hợp prôtêin hạt lớn và hạt bé ghép lại với nhau để thực hiện chức năng dịch mã, và vận hành từng bước trên phân tử mARN hạt ribôxôm bé dính bám vào mARN, hạt ribôxôm lớn chứa enzim, vị trí A (vị trí axitamin), vị trí P (vị trí peptidyl).

2. Vai trò của prôtêin trong cơ chế di truyền:

- Prôtêin được tạo ra từ khuôn mẫu của gen cấu trúc, chúng tương tác với môi trường để hình thành tính trạng theo sơ đồ :

gen → mARN → prôtêin → tính trạng.

- Prôtêin ức chế được sản sinh từ khuôn mẫu của gen điều hòa có tác dụng đóng hoặc mở gen vận hành (O) điều hòa quá trình phiên mã.

- Trong quá trình tổng hợp ADN có sự xúc tác của enzim ADN - pôlimêraza và các enzim khác (xem câu 13).

- Trong quá trình tổng hợp ARN có sự tham gia của enzim ARN-pôlimêraza đảm bảo cho quá trình phiên mã xảy ra trên mạch 3' - 5' của gen để tạo ra ARN có chiều 5' - 3'.

- Trong quá trình tổng hợp prôtêin, cần có sự tham gia nhiều enzim (xem câu 13).

- Prôtêin còn tham gia tạo nên các yếu tố mở đầu, kéo dài, kết thúc quá trình tổng hợp prôtêin.

- Sự phân hủy prôtêin tạo nên các axit amin làm nguyên liệu tổng hợp prôtêin, tạo năng lượng ATP hoạt hóa các nguyên liệu : nuclêôtit, ribônuclêôtit, các axit amin là nguyên liệu tổng hợp ADN, ARN, prôtêin.

- Prôtêin là thành phần tạo nên trung thể, thoi tơ vô sắc đảm bảo cho quá trình phân li nhiễm sắc thể trong nguyên phân, giảm phân, góp phần ổn định vật chất di truyền ở cấp độ tế bào.

CÂU 17

Hãy nêu bản chất hóa học của mối liên hệ ADN → ARN → prôtêin.

TRẢ LỜI

- ADN là bản mã gốc chứa thông tin di truyền được mã hóa bởi trình tự phân bố các nuclêôtit.

- ADN thực hiện quá trình phiên mã trong nhân tế bào. Enzim ARN - pôlimêraza đã làm tách hai mạch đơn của ADN, nucleôtit trên mạch mã gốc (mạch 3' - 5') đã liên kết các ribônucleôtit trong môi trường nội bào theo nguyên tắc bổ sung (A-U, G-X) tạo ra phân tử mARN

- mARN rời nhân ra tế bào chất, ribôxôm tiếp xúc với mARN và chuyển dịch từng bước trên mARN, mỗi bước là một bộ ba. Các axit amin tự do trong môi trường sau khi được hoạt hóa bằng ATP gắn vào tARN tiến vào ribôxôm thành dòng liên tục, đối mã của nó khớp với mã bộ ba trên mARN theo nguyên tắc bổ sung, nhờ đó, các axit amin được đặt đúng chỗ trong phân tử prôtêin. Các axit amin trong phân tử prôtêin được liên kết với nhau bằng liên kết peptit. Nhiều liên kết peptit tạo nên chuỗi pôlipeptit.

- Bộ ba kết thúc trên bản mã phiên, không mã hóa axit amin. Sau khi ribôxôm trượt vào bộ ba này, một enzim đặc biệt cắt đứt axit amin mở đầu, giải phóng chuỗi pôlipeptit.

- Sự phiên mã và dịch mã đòi hỏi sự xúc tác của hệ enzim và năng lượng.

- Mỗi phân tử ADN có nhiều gen cấu trúc chi phối tính đặc trưng về cấu trúc hóa học của mARN, của prôtêin.

- Khi ADN thay đổi cấu trúc do đột biến sẽ dẫn tới thay đổi cấu trúc hóa học của mARN, của prôtêin.

CÂU 18

Mối quan hệ giữa ADN và prôtêin trong cấu trúc và cơ chế di truyền. Tính đặc trưng của prôtêin do yếu tố nào quyết định?

TRẢ LỜI

1. Mối quan hệ giữa ADN và prôtêin trong cấu trúc di truyền:

- Prôtêin và ADN là hai thành phần cơ bản cấu trúc nên nhiễm sắc thể. Trong nhiễm sắc thể ADN và prôtêin có tỉ lệ tương đương. Prôtêin liên kết với các vòng xoắn của ADN giữ cho cấu trúc ADN ổn định, thông tin di truyền trên ADN được điều hoà.

- Prôtêin và ADN tổ hợp với nhau tạo nên chất nhiễm sắc hình thành nhiễm sắc thể. Phân tử ADN quấn quanh một khối hình cầu dẹt (gồm 8 phân tử prôtêin histôn) tạo nên nuclêôxôm. Các nuclêôxôm nối với nhau bằng các đoạn nối ADN dài 15-100 cặp nuclêôtit và một phân tử prôtêin histôn. Tổ hợp ADN với histôn trong chuỗi nuclêôxôm tạo thành sợi cơ bản.

- Ở tế bào có nhân, ribôxôm gồm có một hạt lớn và một hạt bé. Hạt lớn gồm 45 phân tử prôtêin và 3 phân tử rARN, hạt bé gồm 33 phân tử prôtêin và 1 phân tử rARN. Lúc tổng hợp prôtêin, hai hạt này liên kết với nhau, tiếp xúc với mARN và chuyển dịch từng bước trên mARN để thực hiện quá trình dịch mã.

- Cấu trúc hóa học, ADN quy định cấu trúc hóa học của prôtêin (trình tự phân bố các nuclêôtit trong ADN quy định trình tự phân bố các axit amin trong phân tử prôtêin.

2. Mối quan hệ giữa ADN và prôtêin trong các cơ chế di truyền.

- ADN là khuôn mẫu tổng hợp mARN, từ đó quy định cấu trúc prôtêin .

- ADN chứa nhiều gen cấu trúc, mỗi gen cấu trúc mang thông tin về một loại prôtêin.

- Prôtêin ức chế được tổng hợp từ khuôn mẫu của gen điều hòa gắn vào gen vận hành sẽ làm cản trở hoạt động của enzim phiên mã, do vậy gen cấu trúc được duy trì ở trạng thái không hoạt động.

- Prôtêin tham gia tạo nên các enzim tham gia vào tổng hợp ADN, ARN, prôtêin (xem câu 13).

- Prôtêin còn tham gia tạo nên các yếu tố mở đầu, kéo dài, kết thúc quá trình sinh tổng hợp prôtêin từ bản phiên mã mARN.

- Prôtêin tạo nên thoi tơ vô sắc, các dây tơ nối với các nhiễm sắc thể ở tâm động, đảm bảo cho sự phân li nhanh và chính xác ổn định vật chất di truyền ở cấp độ tế bào.

3. Tính đặc trưng của prôtêin do các yếu tố sau quy định.

- Về cấu trúc hóa học : do gen quy định.
- Về cấu tạo không gian : do chức năng sinh học của các loại prôtêin đó trong tế bào quy định.

CÂU 19

Gen là gì? Cấu trúc và sự biểu hiện kiểu hình của gen.

TRẢ LỜI

1. Khái niệm gen:

Gen là một đoạn phân tử axit đêôxiribônuclêic (ADN) mang thông tin di truyền về một phân tử prôtêin nào đó hoặc giữ chức năng điều hoà.

2. Cấu trúc của gen:

- Ở một số loài virút gen có cấu tạo mạch đơn (giống cấu trúc ARN).
- Ở sinh vật nhân chuẩn gen có cấu trúc mạch kép được cấu tạo từ 4 loại nuclêôtit : A, T, G, X.
- Trên mạch đơn các nuclêôtit liên kết với nhau bằng liên kết phôtphodieste. Trên mạch kép các cặp nuclêôtit liên kết với nhau theo nguyên tắc bổ sung (A-T, G-X).
- Cách tổ chức như vậy đã đảm bảo cho chiều rộng của gen bằng 20Å, khoảng cách giữa các bậc thang trên chuỗi xoắn bằng 3,4Å. Mỗi chu kì xoắn bằng 10 cặp nuclêôtit, gen xoắn phải (mô hình dạng B theo quan niệm của Oatxơn - Cric).

- Từ 4 loại nuclêôtit có thể tạo nên nhiều loại gen khác nhau, kích thước mỗi gen khoảng 600 cặp nuclêôtit đến 15000 cặp nuclêôtit.

- Gen tế bào chất cấu trúc đơn giản hơn, khối lượng bé, có dạng mạch vòng, hàm lượng không ổn định.

- Trong tế bào lưỡng bội gen thường tồn tại thành cặp gen alen.

- Gen ổn định tương đối có thể đột biến về cấu trúc mất, thêm, thay thế, đảo vị trí nuclêôtit. Sự biến đổi gen sẽ tạo nên những alen mới.

3. Sự biểu hiện kiểu hình của gen:

- Mỗi gen có mức độ phản ứng riêng, mức phản ứng là giới hạn thường biến của tính trạng.

- Gen biểu hiện tính trạng phải tương tác với môi trường. Vì một tính trạng nào đó xuất hiện phải là kết quả của sự tác động qua lại giữa kiểu gen với môi trường.

- Gen điều hòa quá trình tổng hợp prôtêin qua cơ chế điều hòa hoạt động của gen.

- Gen chỉ huy tổng hợp prôtêin qua cơ chế phiên mã.

- Gen trội biểu hiện tính trạng trội (có thể trội hoàn toàn, có thể trội không hoàn toàn), gen lặn biểu hiện tính trạng lặn.

- Có gen hoạt động độc lập, có gen hoạt động tương tác với nhau theo kiểu tương tác bổ trợ, át chế, cộng góp.

- Có gen liên kết trong cùng nhóm liên kết biểu hiện tính trạng theo từng nhóm tính trạng.

- Có gen gây chết ở trạng thái đồng hợp tử trội, có gen gây chết ở dạng đồng hợp tử lặn.

- Có gen biểu hiện đồng trội.

- Gen nằm trên nhiễm sắc thể X di truyền theo quy luật di truyền chéo, gen nằm trên nhiễm sắc thể Y di truyền theo quy luật di truyền thẳng.

- Gen nằm ngoài nhân di truyền theo dòng mẹ.

- Gen biểu hiện kiểu hình có mức độ, tùy thuộc vào thời gian sinh trưởng phát triển của cơ thể.

- Khi gen đột biến có thể biểu hiện kiểu hình đột biến.

CÂU 20

Tính đặc trưng và cơ chế ổn định cấu trúc ADN.

TRẢ LỜI

1. Tính đặc trưng của ADN (xem ý 2 của câu 2).

2. Cơ chế ổn định cấu trúc ADN : Nhân đôi các phân tử ADN vào kì trung gian (xem câu trả lời 13 ý 1).

CÂU 21

Tại sao trâu, bò đều ăn cỏ nhưng prôtêin của trâu khác prôtêin của bò ?

TRẢ LỜI

Prôtêin của cỏ trong cơ quan tiêu hóa của trâu và của bò được phân giải thành các axit amin riêng rẽ, các axit amin này được chuyển đến các tế bào của trâu hoặc của bò. Tại đấy dưới khuôn mẫu ADN của trâu khác của bò đã tổng hợp nên prôtêin của trâu khác prôtêin của bò. Sự khác nhau đó thể hiện ở số lượng, thành phần, trình tự phân bố các axit amin trong các phân tử prôtêin.

CÂU 22

Cặp gen dị hợp tử là gì ? Điểm khác nhau cơ bản giữa alen trội với alen lặn. Đặc điểm cơ bản của cặp gen dị hợp tử. Muốn tạo ra cơ thể dị hợp tử người ta làm thế nào ? Vai trò của cặp gen dị hợp trong tiến hoá, trong chọn giống và trong một số bệnh di truyền ở người.

TRẢ LỜI

1. Cặp gen dị hợp tử:

Hai alen của một cặp gen tương ứng tồn tại ở một số vị trí nhất định của một cặp nhiễm sắc thể tương đồng, chúng khác nhau bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nuclêôtit.

Ví dụ : gen A quy định hạt trơn, gen a quy định hạt nhăn. Cặp gen Aa được gọi là cặp gen dị hợp.

2. Điểm khác nhau cơ bản giữa alen trội với alen lặn:

- Khác nhau về trình tự, số lượng, thành phần các nuclêôtit.
- Quy định các kiểu hình khác nhau.
- Alen trội có thể lấn át hoàn toàn hay không hoàn toàn alen lặn.

3. Đặc điểm cơ bản của cặp gen dị hợp:

- Gồm 2 alen có cấu trúc khác nhau.
- Khi phát sinh giao tử tạo nên 2 loại giao tử.
- Có tính di truyền không ổn định.

4. Phương pháp tạo cơ thể dị hợp tử:

- Ở thực vật lai khác dòng đơn và lai khác dòng kép.
- Gây đột biến thuận nghịch từ các dạng đồng hợp tử.
- Ở động vật : giao phối giữa các cá thể thuộc các giống khác nhau, dùng con lai F_1! làm sản phẩm.

5. Vai trò của cặp gen dị hợp:

+ Trong tiến hoá : tạo ưu thế lai, đảm bảo cho loài thích ứng tốt hơn với điều kiện sống bất lợi. Dị hợp trung hòa các đột biến gây hại. Dị hợp tích lũy các đột biến tạo điều kiện cho các đột biến tiềm ẩn tránh tác dụng của chọn lọc tự nhiên (CLTN).

+ Trong chọn giống : Tạo ưu thế lai ở thực vật, tạo lai kinh tế ở động vật, nâng cao năng suất, phẩm chất, sức chống chịu với điều kiện bất lợi của môi trường.

+ Trong một số bệnh di truyền ở người : Dị hợp hạn chế được sự xuất hiện một số đột biến lặn có hại ở người, đồng thời tạo cho đột biến có điều kiện tích lũy, nhân lên qua các thế hệ để có dịp biểu hiện thành kiểu hình đột biến.

CÂU 23

Thế nào là cặp gen đồng hợp tử? Muốn tạo ra cơ thể đồng hợp tử người ta phải làm thế nào? Vai trò của cơ thể đồng hợp tử trong chọn giống.

TRẢ LỜI

1. Khái niệm cặp gen đồng hợp tử:

Hai alen của một cặp gen tương ứng giống nhau về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nuclêôtit tồn tại trên một vị trí nhất định của cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

2. Phương pháp tạo cơ thể đồng hợp tử:

- Ở thực vật :

+ Tự thụ phấn liên tục qua nhiều thế hệ vì sau mỗi thế hệ tự thụ phấn tính dị hợp tử giảm, đồng hợp tử tăng.

+ Lưỡng bội hóa các thể đơn bội bằng tác động của chất gây đột biến cônsixin.

+ Gây đột biến thuận nghịch từ các dạng dị hợp.

- Ở động vật : Giao phối thân thuộc liên tục qua nhiều thế hệ.

3. Vai trò của cơ thể đồng hợp tử trong chọn giống.

- ổn định các đặc điểm di truyền có lợi, tránh sự phân li qua các thế hệ.

- Tạo ra các dòng thuần chủng làm nguồn nguyên liệu cho quá trình tạo ưu thế lai và lai tạo giống mới.

- Dòng thuần đồng hợp tử lặn được sử dụng làm vật liệu để kiểm tra độ thuần chủng của giống trước khi đưa vào sản xuất.

CÂU 24

Giải thích tại sao cơ thể dị hợp tử lại tạo ra nhiều loại giao tử so với những cơ thể đồng hợp tử ?

TRẢ LỜI

- Cơ thể dị hợp là cơ thể có tính di truyền không ổn định.

- Nếu dị hợp tử về một cặp gen sẽ tạo nên 2 loại giao tử. Vậy nếu có n cặp gen dị hợp tồn tại trên n cặp nhiễm sắc thể khác nhau sẽ tạo nên 2n loại giao tử. Trong khi đó những cơ thể đồng hợp chỉ tạo ra 20 = 1 loại giao tử. Trong cơ thể mỗi loài sinh vật có hàng ngàn, hàng vạn gen, vì vậy tần số biến dị tổ hợp là rất lớn.

- Những trường hợp các gen không alen cùng liên kết trên một nhiễm sắc thể thì những cơ thể dị hợp vẫn cho nhiều loại giao tử hơn.

Ví dụ : Có 2 cặp gen : A, a và B, b cùng nằm trên 1 NST. Có thể dị hợp $\frac{AB}{ab}$ tạo ra 2 loại giao tử khi gen liên kết hoàn toàn, tạo ra 4 loại giao tử khi gen có hoán vị. Còn các cơ thể đồng hợp $\frac{AB}{AB}$, $\frac{Ab}{Ab}$, $\frac{aB}{aB}$, $\frac{ab}{ab}$ chỉ tạo ra 1 loại giao tử.

- Đối với các cơ thể đa bội, dị bội dị hợp tử thì khi giảm phân vẫn tạo ra nhiều loại giao tử hơn so với cơ thể đa bội thể, dị bội thể đồng hợp tử.

Ví dụ Cơ thể tứ bội :

AAaa tạo ra 3 loại giao tử : AA, Aa, aa
AAAa tạo ra 2 loại giao tử : AA, Aa
Aaaa tạo ra 2 loại giao tử : Aa, aa
aaaa tạo ra 1 loại giao tử : aa
AAAA tạo ra 1 loại giao tử : AA

Ví dụ : Cơ thể dị bội :

AAa tạo ra 4 loại giao tử : AA, Aa, A, a
Aaa tạo ra 4 loại giao tử : Aa, aa, A, a
AAA tạo ra 2 loại giao tử : AA, A
aaa tạo ra 2 loại giao tử : aa, a

CÂU 25

Những hiện tượng di truyền và biến dị xảy ra đối với một cặp gen.

TRẢ LỜI

1. Những hiện tượng di truyền:

- Mỗi alen trong cặp gen tương ứng có khả năng tự nhân đôi vào kì trung gian là cơ sở cho nhân đôi nhiễm sắc thể góp phần đảm bảo cho nguyên phân, giảm phân, thụ tinh xảy ra bình thường, vật chất di truyền ổn định qua các thế hệ.

- Nếu là gen cấu trúc, chúng tổng hợp mARN chỉ huy tổng hợp prôtêin để hình thành tính trạng.

- Gen quy định việc hình thành tính trạng. Nếu trên cặp nhiễm sắc thể chứa một cặp gen alen thì sự di truyền của cặp gen đó có thể tuân theo nội dung các định luật di truyền sau :

+ Di truyền trội lặn.

+ Di truyền phân tính F_2 .

+ Di truyền trội trung gian.

+ Di truyền đồng trội.

+ Di truyền gen đa hiệu.

+ Di truyền gen trên nhiễm sắc thể giới tính X.

+ Di truyền gen trên nhiễm sắc thể giới tính Y.

+ Di truyền tế bào chất.

(Mỗi quy luật di truyền tự đưa ra một sơ đồ lai để minh hoạ).

2. Những biến dị xảy ra trên một cặp gen:

- Thay đổi về số lượng các alen cùng với các hiện tượng đột biến đa bội, dị bội.

- Đột biến cấu trúc gen như mất nuclêôtit, thay thế nuclêôtit này bằng nuclêôtit khác, thêm nuclêôtit, đảo vị trí nuclêôtit... Những đột biến nói trên làm thay đổi số lượng, thành phần, trình tự, phân bố các nuclêôtit tạo nên các alen mới. Ví dụ đột biến hồng cầu hình lưỡi liềm ở người...

CÂU 26

Thế nào là mã bộ ba? Tại sao mã di truyền lại là mã bộ ba? Những đặc điểm cơ bản của mã di truyền.

TRẢ LỜI

1. Khái niệm mã bộ ba:

Cứ 3 nuclêôtit cùng loại hay khác loại đứng kế tiếp nhau trên phân tử ADN mã hóa cho 1 axit amin hoặc làm nhiệm vụ kết thúc chuỗi polipeptit gọi là mã bộ ba.

2. Tại sao mã di truyền là mã bộ ba:

- Nếu mỗi nuclêôtit mã hóa 1 axit amin thì 4 loại nuclêôtit chỉ mã hóa được 4 loại axit amin.

- Nếu cứ 2 nuclêôtit cùng loại hay khác loại mã hóa cho 1 axit amin thì chỉ tạo được 42 = 16 mã bộ hai không đủ để mã hóa cho 20 loại axit amin.

- Nếu theo nguyên tắc mã bộ ba sẽ tạo được 43 = 64 mã bộ ba đủ để mã hóa cho 20 loại axit amin

- Nếu theo nguyên tắc mã bộ bốn sẽ tạo được 44 =256 bộ mã hóa lại quá thừa. Vậy về mặt suy luận lí thuyết mã bộ ba là mã phù hợp.

Những công trình nghiên cứu về giải mã di truyền (1961 - 1965) bằng cách thêm bớt 1, 2, 3 nuclêôtit trong gen, đã xác nhận mã bộ ba là mã phù hợp.

Người ta đã xác định được có 64 bộ ba được sử dụng để mã hóa axit amin. Trong đó có Mêtiônin ứng với mã mở đầu TAX đó là tín hiệu bắt đầu sự tổng hợp chuỗi polipeptit. Ba bộ ba còn lại ATT, ATX, AXT là mã kết thúc.

Hai mươi loại axit amin được mã hóa bởi 61 bộ ba. Như vậy mỗi axit amin được mã hóa bởi 1 số bộ ba. Ví dụ: Lizin ứng với 2 bộ ba AAA, AAG, một số axit amin được mã hóa bởi nhiều bộ ba như Alanin ứng với 4 bộ ba, lơxin ứng với 6 bộ ba.

3. Những đặc điểm cơ bản của mã di truyền:

- Mã di truyền được đọc theo một chiều 5'-3' trên phân tử mARN.

- Mã di truyền được đọc liên tục theo từng cụm 3 nuclêôtit, các bộ ba không đọc gối lên nhau.

- Mã di truyền là đặc hiệu, không một bộ ba nào mã hóa đồng thời 2 hoặc một số axit amin khác nhau.

- Mã di truyền có tính thoái hóa có nghĩa là mỗi axit amin được mã hóa bởi một số bộ ba khác loại (trừ mêtiônin, triptôphan chỉ được mã hóa bởi một số bộ ba). Các bộ ba mã hóa cho cùng một axit amin chỉ khác nhau ở nuclêôtit thứ 3. Điều này có ý nghĩa giúp cho gen bảo hiểm được thông tin di truyền và xác nhận trong bộ ba 2 nuclêôtit đầu là quan trọng còn nuclêôtit thứ 3 có thể linh hoạt. Sự linh hoạt này có thể không gây hậu quả gì. Nhưng cũng có thể gây nên sự lắp ráp nhầm các axit amin trong chuỗi pôlipeptit.

- Mã di truyền có tính phổ biến, nghĩa là ở các loài sinh vật đều được mã hóa theo một nguyên tắc chung (các từ mã giống nhau). Điều này phản ánh nguồn gốc chung của các loài.

CÂU 27

Cấu trúc của ribôxôm ở sinh vật có nhân. Vai trò của pôliribôxôm trong sinh tổng hợp prôtêin.

TRẢ LỜI

1. Cấu trúc của ribôxôm ở sinh vật có nhân:

- Prôtêin được tổng hợp trong tế bào chất tại các ribôxôm. Mỗi ribôxôm gồm một hạt lớn và một hạt bé. Ở tế bào có nhân hạt lớn gồm 45 phân tử prôtêin và 3 phân tử rARN, hạt bé gồm 33 phân tử prôtêin và 1 phân tử rARN. Tổ hợp hạt lớn và hạt bé có kích thước 200-300 Å.

2. Vai trò của pôliribôxôm:

- Bình thường thì hạt lớn và hạt bé tách rời nhau. Khi bước vào tổng hợp prôtêin chúng kết hợp lại với nhau thành một thể thống nhất. Hạt bé có chức năng bám vào mARN trong quá trình dịch mã, hạt lớn có chứa enzim peptidil transfera (gắn axit amin vào mạch pôlipeptit và có 2 vị trí : vị trí A là nơi bám vào của aminoaxyl-tARN và vị trí P là chỗ đính của peptidyl-tARN.

- Trong các tế bào còn non mARN thường làm việc với từng nhóm 5-20 ribôxôm (gọi là pôliribôxôm). Sau khi ribôxôm 1 chuyển dịch được một khoảng 50-100Å thì ribôxôm thứ 2 gắn vào mARN, tiếp đó là ribôxôm thứ 3, thứ 4. Khi đã chuyển dịch hết chiều dài mARN thì nhóm ribôxôm này đã liên tiếp tổng hợp được một số polipeptit cùng loại, năng suất tổng hợp prôtêin được gia tăng.

Đời sống của mARN rất ngắn chỉ được sử dụng tổng hợp vài chục prôtêin cùng loại rồi tự hủy. Còn các ribôxôm được sử dụng lại trong tế bào hoặc điều đến tế bào khác. Chúng có thể tham gia tổng hợp bất cứ prôtêin nào.

Như vậy có thể nói sự kết hợp 3 quá trình tự sao, phiên mã, dịch mã là cơ chế hóa học của hiện tượng di truyền ở cấp độ phân tử, trong đó ribôxôm có vai trò quan trọng trong dịch mã di truyền, pôlixôm đã làm tăng hiệu suất tổng hợp prôtêin.

CÂU 28

Thế nào là đột biến gen? Đột biến gen có những dạng nào? Nguyên nhân và cơ chế phát sinh đột biến gen.

TRẢ LỜI

1. Khái niệm đột biến gen:

Đột biến gen là những biến đổi đột ngột trong cấu trúc phân tử của gen liên quan tới một hoặc một số cặp nuclêôtit xảy ra tại một điểm nào đó của phân tử ADN, dẫn tới làm xuất hiện một đặc điểm mới trên cơ thể sinh vật.

2. Những dạng đột biến gen:

Đột biến gen là hình thức biến đổi vật chất di truyền ở cấp độ phân tử, thường gặp các dạng :

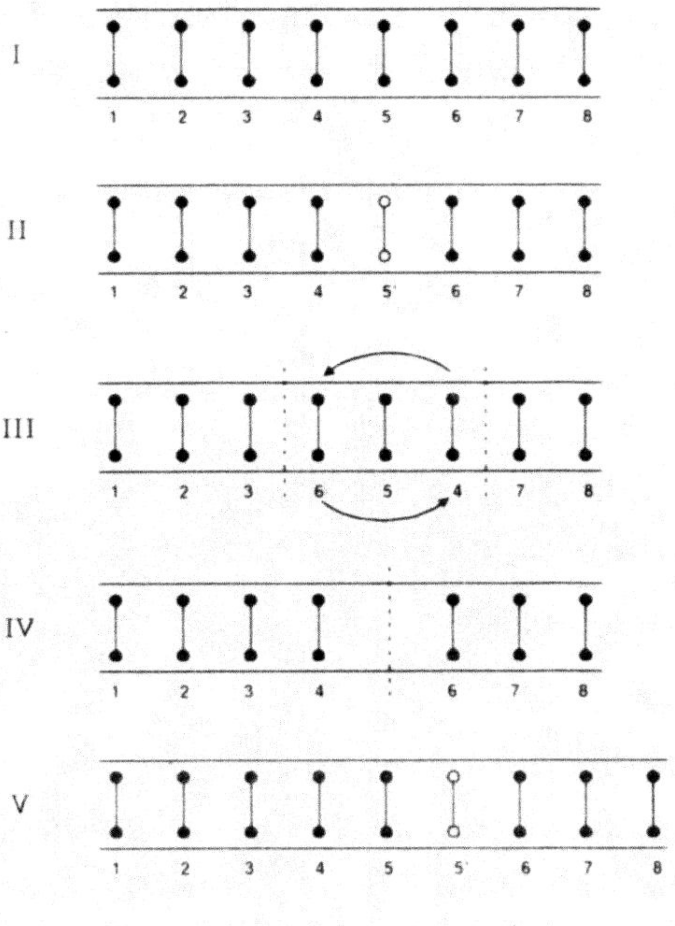
- Thay thế một hay một số cặp nuclêôtit.

- Thêm một hay một số cặp nuclêôtit.
- Mất một hay một số cặp nuclêôtit.
- Đảo vị trí cặp nuclêôtit xảy ra trong một bộ ba hoặc một số bộ ba (hình 6).

3. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh đột biến gen:

a/ Nguyên nhân phát sinh đột biến gen :

Đột biến gen phát sinh do ảnh hưởng của các tác nhân lí hóa trong ngoại cảnh (tia phóng xạ, tia tử ngoại, các hóa chất) hoặc do rối loạn sinh lí hóa sinh trong tế bào. Các nguyên nhân nói trên gây ra sự sao chép nhầm lẫn hoặc làm biến đổi trực tiếp cấu trúc của gen.



Hình 6 : Các dạng đột biến gen
I : ADN ban đầu. II : thay thế. III : đảo vị trí.
IV : mất. V : thêm một cặp nuclêôtit.

b/ Cơ chế phát sinh đột biến của gen :

- Đột biến gen không những chỉ phụ thuộc vào loại tác nhân, vào liều lượng, cường độ của các tác nhân gây đột biến mà chúng còn phụ thuộc vào đặc điểm cấu trúc của gen.

- Có những gen bền vững ít bị đột biến, có những gen dễ bị đột biến tạo ra nhiều alen mới.

- Thông thường sự thay đổi một nuclêôtit nào đó xảy ra trên một mạch của ADN dưới dạng tiền đột biến, các đột biến này tiếp tục được sao chép tiếp theo mẫu nuclêôtit lắp sai, nuclêôtit này sẽ liên kết với nuclêôtit bổ sung làm phát sinh đột biến, ví dụ đột biến thay thế cặp A-T bằng cặp G-X trong gen tổng hợp hêmôglôbin ở người trưởng thành (HbA) đã làm cho axit glutamic thay bằng valin. Sự thay thế này đã làm cho đặc tính của HbA chuyển thành HbS.

- Trong các kiểu đột biến thay thế có hai kiểu là đồng hoán và dị hoán. Ngoài ra còn gặp các đột biến dịch khung như trong trường hợp xử lý ADN bằng acridin có thể gây nên mất hoặc xen thêm một cặp bazơ trên ADN dẫn đến dịch khung đọc mã. Nếu acridin được chèn vào mạch khuôn thì sẽ tạo nên đột biến thêm một nuclêôtit. Nếu acridin lại chèn vào sợi mới sẽ tạo nên đột biến mất một nuclêôtit.

- Cũng có những sai sót được sửa ngay bởi ba cơ chế được biết đó là : quang phục hoạt (sửa chữa ngoài ánh sáng), cắt bỏ các bazơ có hại, sửa chữa sau tái bản nhờ những cơ chế trên đã loại bỏ được sai sót làm cho tiền đột biến trở lại dạng ban đầu.

CÂU 29

Tính chất, biểu hiện của đột biến gen. Vai trò của đột biến gen đối với tiến hóa và chọn giống.

TRẢ LỜI

1. Tính chất, biểu hiện của đột biến gen:

- Đột biến gen khi đã phát sinh có thể được tái bản để truyền lại cho thế hệ sau.

- Nếu đột biến phát sinh trong giảm phân ở giao tử, qua thụ tinh sẽ đi vào hợp tử. Nếu là đột biến trội sẽ được biểu hiện ở cá thể mang đột biến. Nếu là đột biến lặn sẽ tồn tại trong hợp tử ở dạng dị hợp tử, không được biểu hiện ở thế hệ đầu. Nhờ cơ chế phân đôi của gen đột biến lặn, qua các thế hệ giao phối, đột biến lặn sẽ được lan tràn dần trong quần thể, có dịp gặp gỡ nhau trong giao phối, tổ hợp lại thành dạng đồng hợp tử, lúc đó kiểu hình đột biến lặn mới xuất hiện

- Nếu đột biến xảy ra ở lần những nguyên phân đầu tiên của hợp tử, trong giai đoạn 2-8 phôi bào (đột biến tiền phôi), nó có khả năng tồn tại tiềm ẩn trong cơ thể và truyền lại cho thế hệ sau bằng sinh sản hữu tính.

- Nếu đột biến xảy ra trong nguyên phân ở một tế bào sinh dưỡng nào đó, chúng sẽ tiếp tục được nhân lên ở một mô nào đó và biểu hiện kiểu hình ở một phần cơ thể tạo nên thể khảm (nếu đó là đột biến trội). Đột biến sôma có thể được nhân lên bằng sinh sản sinh dưỡng, nhưng không thể di truyền qua sinh sản hữu tính.

- Như vậy có thể nói đột biến trong cấu trúc gen đòi hỏi một số điều kiên mới được biểu hiện. Vì vậy người ta phân biệt đột biến là những biến đổi trong vật chất di truyền với thể đột biến là những cá thể mang đột biến đã biểu hiện ở kiểu hình.

- Nếu tính trên từng gen riêng rẽ tần số đột biến rất thấp trung bình 10^{-6} đến 10^{-4} , nghĩa là cứ 1 triệu đến 1 vạn giao tử thì có một giao tử mang đột biến về một gen nào đó. Nhưng do số lượng gen của loài rất lớn, vì vậy tần số đột biến tổng cộng nói chung rất cao, thậm chí có thể đạt tới giá trị bão hoà.

- Đột biến gen có tính thuận nghịch, nhưng nói chung chủ yếu là đột biến lặn, có hại cho cơ thể vì chúng phá vỡ mối quan hệ hài hòa trong kiểu gen, trong nội bộ cơ thể, giữa cơ thể với môi trường mà chúng đã được hình thành qua chọn lọc tự nhiên lâu đời.

- Thể đột biến có thể thay đổi giá trị thích nghi của nó khi môi trường thay đổi. Giá trị thích nghi của đột biến có thể thay đổi tùy tổ hợp gen.

2. Vai trò của đột biến gen.

a. Đối với tiến hoá : Đột biến gen là nguồn nguyên liệu chủ yếu của quá trình tiến hóa vì so với đột biến nhiễm sắc thể thì chúng phổ biến hơn, ít ảnh hưởng nghiêm trọng đến sức sống và sự sinh sản của cơ thể.

b. Đối với chọn giống :

- Tạo nguồn nguyên liệu cho chọn giống cây trồng và vi sinh vật.
- Xây dựng các phương pháp gây đột biến nhân tạo bằng tác nhân vật lí, tác nhân hóa học để tạo nên các đột biến có giá trị cao trong sản xuất.

CÂU 30

Tại sao nói đột biến gen thường có hại, ít có lợi, tần số thấp, nhưng lại là nguồn nguyên liệu chủ yếu của chọn lọc tự nhiên ?

TRẢ LỜI

1. Khái niệm đột biến gen: (xem ý 1 câu trả lời 28)

2. Nói đột biến gen thường có hại, ít có lợi, tần số thấp, nhưng lại là nguồn nguyên liệu chủ yếu của chọn lọc tự nhiên vì:

- Phần lớn đột biến trong tự nhiên là có hại cho cơ thể vì chúng phá vỡ mối quan hệ hài hòa trong kiểu gen, trong nội bộ cơ thể, giữa cơ thể với môi trường đã được hình thành qua chọn lọc tự nhiên. Trong môi trường quen thuộc, đa số thể đột biến thường tỏ ra có sức sống kém hoặc kém thích nghi so với dạng gốc. Đặt vào điều kiện mới, nó có thể tỏ ra thích nghi hơn, có sức sống cao hơn. Thí dụ trong môi trường không có DDT thì dạng ruồi mang đột biến kháng DDT sinh trưởng chậm hơn dạng ruồi bình thường, nhưng khi phun thuốc DDT thì đột biến này có lợi cho ruồi.

- Tuy đột biến thường có hại nhưng phần lớn alen đột biến là alen lặn, xuất hiện ở một giao tử nào đó, alen lặn sẽ đi vào hợp tử và tồn tại bên cạnh alen trội tương ứng ở thể dị hợp, do đó không biểu hiện thành kiểu hình. Trải qua nhiều thế hệ giao phối các alen lặn được nhân lên, có điều kiện gặp gỡ nhau trong giao phối tạo nên thể đồng hợp và được biểu hiện thành kiểu hình. Giá trị thích ứng của một đột biến có thể thay đổi tùy tổ hợp gen. Một đột biến nằm trong tổ hợp này là có hại nhưng tồn tại trong tổ hợp gen khác lại trở nên có lợi. Vì vậy có thể nói tính lợi, hại của đột biến gen chỉ là tương đối.

- Nhờ quá trình giao phối các đột biến được phát tán trong quần thể tạo ra vô số biến dị tổ hợp. Có thể nói đột biến là nguồn nguyên liệu sơ cấp còn biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu thứ cấp của chọn lọc tự nhiên, cả hai loại biến dị đó tạo nên vốn gen của quần thể. Sự tiến hóa không chỉ sử dụng các đột biến mới xuất hiện mà còn huy động kho dự trữ các gen đột biến đã phát sinh từ lâu nhưng tiềm ẩn trong trạng thái dị hợp.

Chương II

CƠ SỞ TẾ BÀO CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

CÂU 31

Nhiễm sắc thể là gì? Có cấu trúc bình thường như thế nào? Những tính đặc trưng cơ bản của nhiễm sắc thể ?

TRẢ LỜI

1. Khái niệm nhiễm sắc thể:

Nhiễm sắc thể là thể vật chất di truyền tồn tại trong nhân tế bào bị ăn màu bằng thuốc nhuộm kiềm tính, được tập trung lại thành những sợi ngắn, có số lượng, hình dạng, kích thước, cấu trúc đặc trưng cho mỗi loài. Nhiễm sắc thể có khả năng tự nhân đôi, phân li, tổ hợp ổn định qua các thế hệ. Nhiễm sắc thể có khả năng bị đột biến thay đổi số lượng, cấu trúc tạo ra những đặc trưng di truyền mới.

2. Cấu trúc của nhiễm sắc thể:

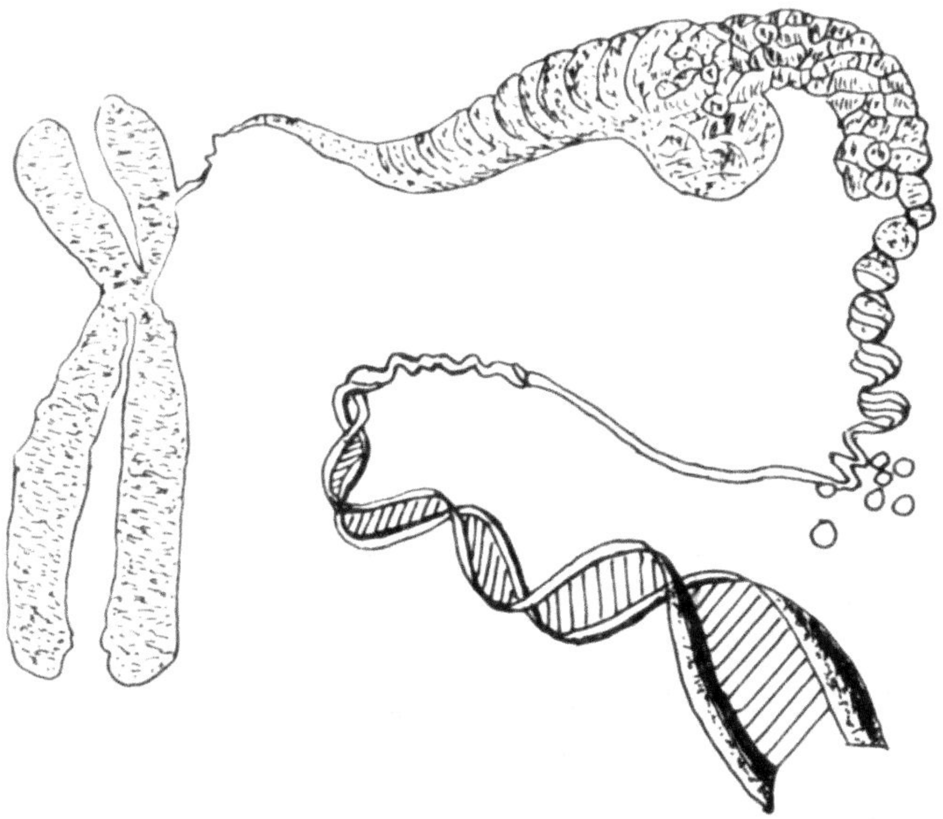
Ở virut, thể ăn khuẩn, nhiễm sắc thể chỉ là một phân tử ADN trần. Ở sinh vật có nhân, nhiễm sắc thể cấu trúc phức tạp.

Ở tế bào thực vật, động vật sau khi nhân đôi mỗi nhiễm sắc thể có 2 crômatit, mỗi crômatit có 1 sợi phân tử ADN và có một nửa nguyên liệu cũ và một nửa nguyên liệu mới được lấy từ môi trường tế bào. Các crômatit này đóng xoắn đạt tới giá trị xoắn cực đại vào kì giữa nên chúng có hình dạng và kích thước đặc trưng. Mỗi nhiễm sắc thể có 2 crômatit dính nhau ở tâm động tại eo thứ nhất. Một số nhiễm sắc thể còn có eo thứ 2, tại eo này là nơi tổng hợp rARN. Các rARN tích tụ lại tạo nên nhân con. Lúc bước vào phân bào, nhiễm sắc thể ngừng hoạt động, nhân con biến mất. Khi phân bào kết thúc, nhiễm sắc thể hoạt động, nhân con lại tái hiện.

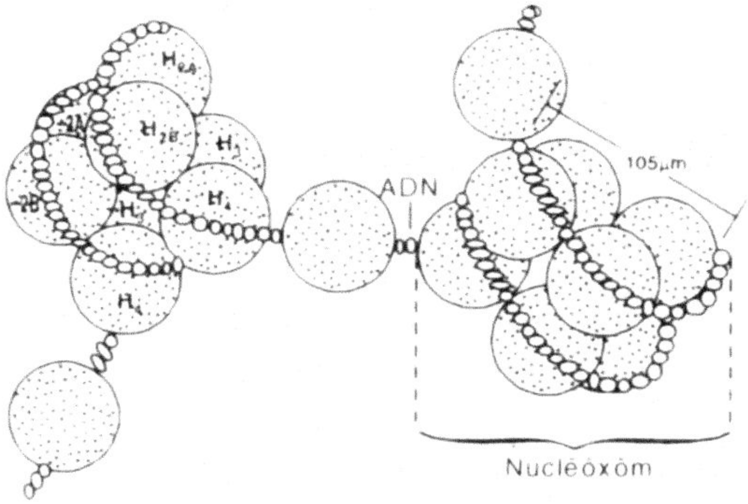
- Nhiễm sắc thể của các loài có nhiều hình dạng khác nhau : hình hạt, hình que, hình chữ V, hình móc. Ở một số loài sinh vật trong vòng đời có trải qua giai đoạn ấu trùng có xuất hiện các nhiễm sắc thể với kích thước lớn hàng nghìn lần gọi là nhiễm sắc thể khổng lồ (như ở ấu trùng ruồi dấm và các loài thuộc Bộ 2 cánh). NST điển hình là nhiễm sắc thể có hình chữ V, với 2 cánh kích thước bằng nhau hoặc khác nhau. Chiều dài của nhiễm sắc thể từ 0,2 đến 50μm, chiều ngang 0,2 đến 2μm.

- Nhiễm sắc thể được cấu tạo từ chất nhiễm sắc bao gồm ADN và prôtêin. Phân tử ADN quấn quanh khối cầu prôtêin tạo nên nuclêôxôm là đơn vị cấu trúc cơ bản theo chiều dọc của nhiễm sắc thể. Mỗi nuclêôxôm gồm 8 phân tử prôtêin histôn tạo nên một khối hình cầu dẹt phía ngoài được bọc gói bởi $\frac{1}{3}$ vòng xoắn ADN có khoảng 146 cặp nuclêôtit. Các nuclêôxôm nối với nhau bằng các đoạn ADN và một prôtêin histôn. Mỗi đoạn có khoảng 15 - 100 cặp nuclêôtit. Tổ hợp ADN với histôn trong chuỗi nuclêôxôm tạo thành sợi cơ bản có chiều ngang 100Å, sợi cơ bản cuộn xoắn thứ cấp tạo nên sợi nhiễm sắc có chiều ngang 300Å. Sợi nhiễm sắc tiếp tục đóng xoắn tạo nên một ống rỗng với bề ngang 2.000Å, cuối cùng hình thành crômatit (xem hình 7a, b).

- Nhờ cấu trúc xoắn cuộn như vậy nên chiều dài của nhiễm sắc thể đã được rút ngắn 15.000 - 20.000 lần so với chiều dài phân tử ADN. Nhiễm sắc thể dài nhất của người chứa phân tử ADN dài 82mm, sau khi xoắn cực đại ở kì giữa chỉ dài 10μm. Sự thu gọn cấu trúc không gian như thế thuận lợi cho sự phân li, tổ hợp các nhiễm sắc thể trong chu kì phân bào.



Hình 7a : Siêu cấu trúc của nhiễm sắc thể


H2A
H2B
H3
H4
H1
H4
2A
2B
ADN
105μm
Nuclêôxôm

Hình 7b : Cấu tạo của nuclêôxôm

3. Tính đặc trưng của nhiễm sắc thể:

- Mỗi loài sinh vật đều có bộ nhiễm sắc thể đặc trưng về số lượng, hình dạng, kích thước và cấu trúc. Đây là đặc trưng để phân biệt các loài với nhau, không phản ánh trình độ tiến hóa cao hay thấp. Ở những loài giao phối, tế bào sinh dưỡng mang bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội (2n), nhiễm sắc thể tồn tại thành cặp tương đồng, mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng có một nhiễm sắc thể nguồn gốc từ bố, một nhiễm sắc thể nguồn gốc từ mẹ. Tế bào giao tử chứa bộ nhiễm sắc thể đơn bội.

Ví dụ :

Ở người : 2n = 46, n = 23
Ở chó : 2n = 78, n = 39
Ở bò : 2n = 60, n = 30
Ở lúa : 2n = 24, n = 12
Ở ngô : 2n = 20, n = 10
Ở đậu Hà Lan : 2n = 14, n = 7,...

- Đặc trưng về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các gen trên mỗi nhiễm sắc thể.

- Đặc trưng bởi các tập tính hoạt động của nhiễm sắc thể : tái sinh, phân li, tổ hợp, trao đổi đoạn, đột biến về số lượng, cấu trúc nhiễm sắc thể.

CÂU 32

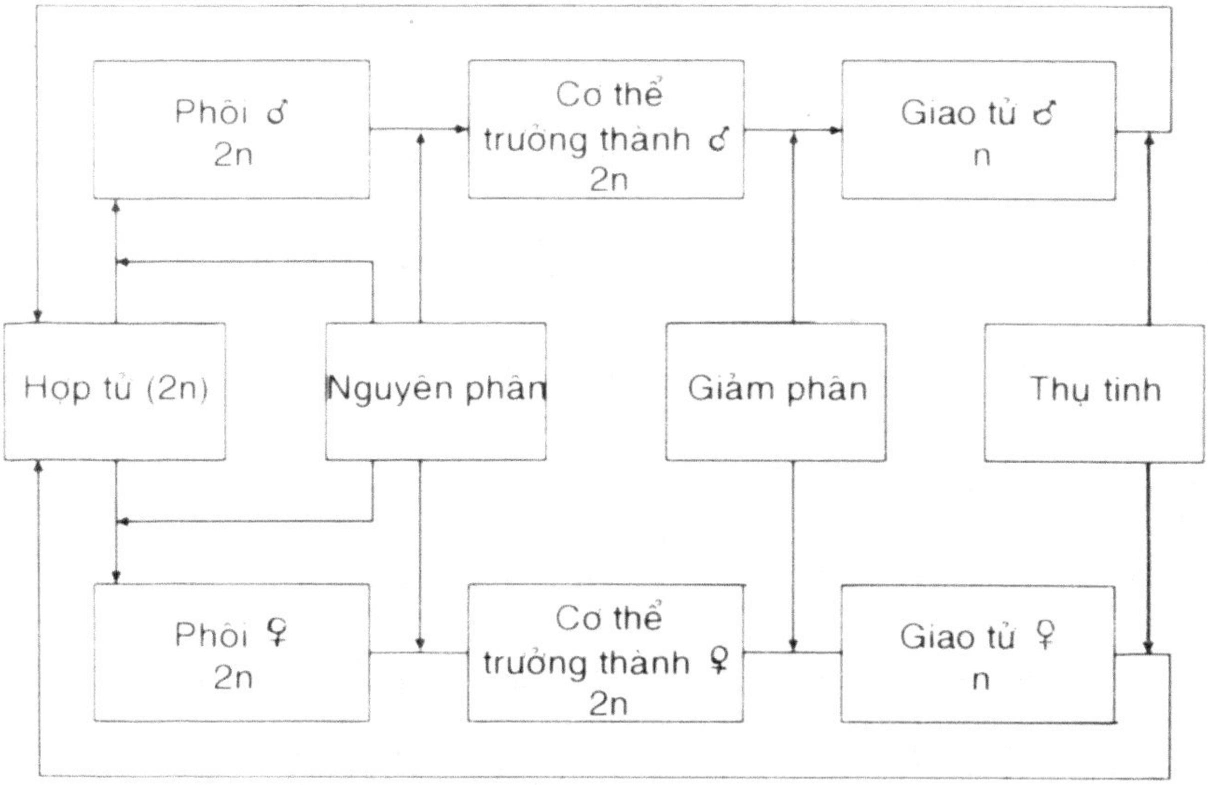
Cơ chế nào đảm bảo cho bộ nhiễm sắc thể của loài ổn định ? Những chức năng cơ bản của nhiễm sắc thể.

TRẢ LỜI

1. Cơ chế đảm bảo cho bộ nhiễm sắc thể ổn định:

- Ở các loài sinh sản hữu tính giao phối bộ nhiễm sắc thể được duy trì ổn định từ thế hệ này sang thế hệ khác nhờ sự kết hợp 3 quá trình : nguyên phân, giảm phân và thụ tinh. Các sự kiện quan trọng nhất trong cơ chế đó là sự tự nhân đôi, phân li, tổ hợp của nhiễm sắc thể trong nguyên phân và giảm phân. Sự tổ hợp của các nhiễm sắc thể tương đồng có nguồn gốc từ bố và từ mẹ trong thụ tinh.

- Nhờ khả năng tự nhân đôi và phân li chính xác mà bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội từ hợp tử được sao chép lại y nguyên cho tế bào con. Nhờ sự tự nhân đôi, kết hợp với sự phân li độc lập của các nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân mà tạo nên các giao tử chứa bộ nhiễm sắc thể đơn bội. Trong thụ tinh 2 giao tử đơn bội của cơ thể đực và cơ thể cái kết hợp với nhau tạo nên bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội đặc trưng cho loài (hình 8).


Phôi ♂
2n
Cơ thể trưởng thành ♂
2n
Giao tử ♂
n
Hợp tử (2n)
Nguyên phân
Giảm phân
Thụ tinh
Phôi ♀
2n
Cơ thể trưởng thành ♀
2n
Giao tử ♀
n

Hình 8 : Quan hệ giữa nguyên phân, giảm phân và thụ tinh trong quá trình di truyền ở cấp độ tế bào.

- Ở các loài sinh sản sinh dưỡng bộ nhiễm sắc thể của loài được duy trì bởi cơ chế nguyên phân mà thực chất là sự nhân đôi của nhiễm sắc thể, kết hợp với cơ chế phân chi đồng đều các crômatit trong từng nhiễm sắc thể kép đi về 2 cực của tế bào, đã tạo lại các tế bào con có bộ nhiễm sắc thể 2n ổn định (hình 8).

2. Những chức năng cơ bản của nhiễm sắc thể:

- Là vật chất mang thông tin di truyền, thông tin đó xét ở cấp độ phân tử là trình tự phân bố các nuclêôtit trên các phân tử ADN tồn tại trên nhiễm sắc thể.

- Có khả năng tự nhân đôi, phân li, tổ hợp trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh nhằm đảm bảo sự truyền đạt thông tin di truyền ổn định ở cấp độ tế bào.

- Nhiễm sắc thể chứa các gen có cấu trúc khác nhau, mỗi gen giữ một chức năng di truyền nhất định.

- Những biến đổi về số lượng, cấu trúc của nhiễm sắc thể sẽ gây ra những biến đổi ở các tính trạng di truyền. Đại bộ phận các tính trạng được quy định bởi các gen trên nhiễm sắc thể trong nhân tế bào. Chỉ một số ít tính trạng được chi phối bởi một số gen bào chất ở ti thể, lạp thể.

CÂU 33

Trình bày siêu cấu trúc của nhiễm sắc thể. Những đặc tính cơ bản nào của nhiễm sắc thể mà có thể được coi là cơ sở vật chất của di truyền ở cấp độ tế bào ?

TRẢ LỜI

1. Siêu cấu trúc của nhiễm sắc thể:

- Nhiễm sắc thể được cấu tạo từ chất nhiễm sắc gồm ADN và prôtêin có tỉ lệ tương đương. Prôtêin liên kết với các vòng xoắn ADN, đảm bảo cho cấu trúc ADN ổn định, thông tin di truyền trên phân tử ADN được điều hoà.

- Đơn vị cơ bản tạo nên nhiễm sắc thể là nuclêôxôm, mỗi nuclêôxôm gồm 8 phân tử prôtêin loại histôn tạo thành một tiểu thể hình cầu dẹt, phía ngoài được bọc gói bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN gồm 146 cặp nuclêôtit. Các nuclêôtit nối với nhau bằng các đoạn ADN có khoảng 15 -100 cặp nuclêôtit và một phân tử histôn H1 tạo nên sợi cơ bản có chiều ngang 100Å. Sợi cơ bản tiếp tục đóng xoắn tạo nên sợi nhiễm sắc có chiều ngang 300Å. Sợi này lại tiếp tục đóng xoắn lần nữa tạo nên crômatit có chiều ngang 2.000Å. Kiểu cấu trúc này đã đảm bảo cho nhiễm sắc thể rút ngắn kích thước 15.000 - 20.000 lần so với kích thước của ADN. Ở kì giữa xoắn cực đại nhiễm sắc thể chỉ dài 10μm. Cách tổ chức nhiễm sắc thể như vậy đã tạo điều kiện thuận lợi cho nhiễm sắc thể phân li, tổ hợp trong nguyên phân, giảm phân ổn định vật chất di truyền trong một đời cá thể và qua các thế hệ khác nhau của loài.

2. Những đặc tính cơ bản của nhiễm sắc thể:

- Nhiễm sắc thể là cấu trúc mang gen :

+ Nhiễm sắc thể chứa ADN, ADN mang thông tin di truyền, gen phân bố trên nhiễm sắc thể, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định gọi là locut. Người ta đã xây dựng được bản đồ di truyền của các gen trên từng nhiễm sắc thể của nhiều loài.

+ Những biến đổi về số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể sẽ gây ra những biến đổi về các tính trạng. Đại bộ phận các tính trạng được di truyền bởi các gen trên nhiễm sắc thể.

- Nhiễm sắc thể có khả năng tự nhân đôi :

Thực chất của sự nhân đôi nhiễm sắc thể là nhân đôi ADN vào kì trung gian giữa 2 lần phân bào đảm bảo ổn định vật chất di truyền qua các thế hệ.

- Sự tự nhân đôi của nhiễm sắc thể, kết hợp với sự phân li tổ hợp của nhiễm sắc thể trong giảm phân và thụ tinh là cơ chế di truyền ở cấp độ tế bào, đối với các loài giao phối. Ở các loài sinh sản sinh dưỡng nhờ cơ chế nhân đôi, phân chia đồng đều các nhiễm sắc thể về 2 cực tế bào là cơ chế ổn định vật chất di truyền trong một đời cá thể ở cấp độ tế bào.

Với những đặc tính cơ bản trên của nhiễm sắc thể, người ta đã xem chúng là cơ sở vật chất của di truyền ở cấp độ tế bào.

CÂU 34

Điểm giống và khác nhau cơ bản giữa nguyên phân với giảm phân. Ý nghĩa của chúng trong di truyền và tiến hóa.

TRẢ LỜI

1. Điểm giống nhau giữa nguyên phân và giảm phân:

- Có sự nhân đôi của nhiễm sắc thể mà thực chất là sự nhân đôi của ADN ở kì trung gian.

- Trải qua các kì phân bào tương tự nhau.

- Đều có sự biến đổi hình thái nhiễm sắc thể theo chu kì đóng và tháo xoắn đảm bảo cho nhiễm sắc thể nhân đôi và thu gọn cấu trúc để tập trung trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa.

- Ở lần phân bào II của giảm phân giống phân bào nguyên phân.

- Đều là cơ chế sinh học nhằm đảm bảo ổn định vật chất di truyền qua các thế hệ.

2. Điểm khác nhau giữa nguyên phân và giảm phân:

Nguyên phân	*Giảm phân*
- Xảy ra một lần phân bào gồm 5 kì.	- Xảy ra hai lần phân bào liên tiếp. Lần phân bào I là phân bào giảm phân, lần phân bào II : phân bào nguyên phân.
- Mỗi nhiễm sắc thể tương đồng được nhân đôi thành 2 nhiễm sắc thể kép, mỗi nhiễm sắc thể kép gồm 2 crômatit	- Mỗi nhiễm sắc thể tương đồng được nhân đôi thành 1 cặp nhiễm sắc thể tương đồng kép gồm 4 crômatit tạo thành một thể thống nhất

Nguyên phân	*Giảm phân*
- Ở kì trước không xảy ra trao đổi chéo giữa 2 crômatit cùng nguồn gốc.	- Ở kì trước I tại một số cặp nhiễm sắc thể có xảy ra hiện tượng tiếp hợp và xảy ra trao đổi đoạn giữa 2 crômatit khác nguồn gốc, tạo ra nhóm gen liên kết mới.
- Tại kì giữa các nhiễm sắc thể tập trung thành từng nhiễm sắc thể kép.	- Tại kì giữa I các nhiễm sắc thể tập trung thành từng nhiễm sắc thể tương đồng kép.
- Ở kì sau của nguyên phân có sự phân li các crômatit trong từng nhiễm sắc thể kép về 2 cực tế bào	- Ở kì sau I của giảm phân có sự phân li các nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép trong từng cặp nhiễm sắc thể tương đồng kép để tạo ra các tế bào con có bộ nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép khác nhau về nguồn gốc nhiễm sắc thể
- Kết quả mỗi lần phân bào tạo ra 2 tế bào con có bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội ổn định.	- Kết quả qua 2 lần phân bào tạo ra các tế bào giao tử có bộ nhiễm sắc thể giảm đi một nửa khác biệt nhau về nguồn gốc và chất lượng nhiễm sắc thể.
- Xảy ra trong tế bào sinh dưỡng và mô tế bào sinh dục sơ khai.	- Xảy ra ở tế bào sinh dục sau khi các tế bào đó kết thúc giai đoạn sinh trưởng.

3. Ý nghĩa của nguyên phân và giảm phân:

- Ý nghĩa của nguyên phân :

+ Ổn định bộ nhiễm sắc thể của loài qua các thế hệ tế bào của cùng một cơ thể

+ Tăng nhanh sinh khối tế bào, đảm bảo sự phân hóa mô, cơ quan tạo lập nên cơ thể hoàn chỉnh

+ Tạo điều kiện cho các đột biến tế bào sinh dưỡng có thể nhân lên qua các thế hệ tế bào, tạo nên thể khảm

- Ý nghĩa của giảm phân :

+ Giảm bộ nhiễm sắc thể trong giao tử, nhờ vậy khi thụ tinh khôi phục được trạng thái lưỡng bội của loài đã bị mất đi trong quá trình tạo giao tử.

+ Trong giảm phân có xảy ra hiện tượng phân li độc lập, tổ hợp tự do của nhiễm sắc thể, sự trao đổi đoạn tại kì trước I của giảm phân đã tạo nên nhiều loại giao tử khác nhau về nguồn gốc và chất lượng. Đây là cơ sở tạo nên các biến dị tổ hợp cung cấp nguyên liệu cho quá trình chọn lọc tự nhiên, tạo nên tính đa dạng của sinh giới.

+ Nhờ giảm phân các đột biến được nhân lên dần trong quần thể, trong loài để biểu hiện thành kiểu hình đột biến.

CÂU 35

Hãy trình bày sự phân li tổ hợp của nhiễm sắc thể trong giảm phân và trong thụ tinh bình thường của cơ thể lưỡng bội. Những biến đổi không bình thường của nhiễm sắc thể trong giảm phân đã dẫn tới hậu quả gì ?

TRẢ LỜI

1. Sự phân li, tổ hợp của nhiễm sắc thể trong giảm phân và trong thụ tinh :

- Ở kì trung gian các nhiễm sắc thể tháo xoắn cực đại, ở dạng sợi mảnh, các prôtêin histôn tách khỏi các sợi cơ bản, ADN trở về trạng thái ổn định, thực hiện cơ chế tự nhân đôi, mỗi sợi cơ bản được nhân lên thành sợi kép đóng xoắn cực đại tạo nên 2 crômatit. Mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng tạo nên một cặp nhiễm sắc thể tương đồng kép gồm 4 crômatit thuộc 2 nguồn gốc ; ở kì sau I đến kì cuối I các nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép trong từng cặp nhiễm sắc thể tương đồng kép phân li về 2 cực của tế bào. Kết quả lần phân bào I tạo nên 2 tế bào con có bộ nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép khác nhau về nguồn gốc nhiễm sắc thể. Ở lần phân bào II, sự hoạt động của nhiễm sắc thể giống phân bào nguyên phân. Sau khi các nhiễm sắc thể tập trung trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa II, mỗi crômatit trong từng nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép tách nhau qua tâm động di chuyển về 2 cực tế bào, tạo nên các tế bào giao tử đơn bội (tinh trùng hoặc trứng).

- Ở kì trước I của giảm phân tại một số nhiễm sắc thể có xảy ra hiện tượng tiếp hợp và đứt đoạn nhiễm sắc thể, các đoạn nhiễm sắc thể bị đứt trao đổi cho nhau, tạo nên các tổ hợp chéo trong giao tử, là cơ sở giải thích tính đa dạng của sinh giới.

- Nhờ cơ chế thụ tinh, các giao tử khác nguồn gốc và chất lượng của giới tính đực và giới tính cái kết hợp ngẫu nhiên với nhau, tạo nên nhiều loại hợp tử. Quá trình giao phối làm cho các biến dị phát tán trong quần thể tạo ra vô số biến dị tổ hợp. Bình thường, trong quần thể giao phối số cặp gen dị hợp tử là rất lớn, nên mỗi quần thể là một kho biến dị vô cùng phong phú. Các biến dị được tạo ra qua giảm phân và thụ tinh sẽ được chọn lọc tự nhiên giữ lại hoặc đào thải. Có thể nói mặt chủ yếu của chọn lọc tự nhiên là sự phân hóa khả năng sinh sản của những kiểu gen khác nhau trong quần thể. Chọn lọc tự nhiên làm cho tần số tương đối của các alen trong mỗi gen biến đổi theo chiều hướng xác định.

2. *Những biến đổi không bình thường của nhiễm sắc thể trong giảm phân :*

- Do tác nhân của ngoại cảnh (phóng xạ, hóa chất) hoặc do rối loạn quá trình trao đổi chất nội bào. Những tác nhân gây đột biến nói trên có thể ức chế hình thành dây tơ vô sắc hoặc cắt đứt dây tơ vô sắc. Nếu hiện tượng đó xảy ra ở tất cả các cặp nhiễm sắc thể sẽ tạo nên các giao tử lưỡng bội (2n), nếu xảy ra ở từng cặp nhiễm sắc thể riêng rẽ sẽ tạo nên các giao tử dị bội. Các giao tử này gặp gỡ nhau, hay gặp gỡ các giao tử bình thường khác sẽ tạo nên các hợp tử đa bội, dị bội. Có những đặc trưng mới về di truyền và khả năng biểu hiện kiểu hình.

- Dưới tác động của các tác nhân gây đột biến, nhiễm sắc thể có thể biến đổi về cấu trúc như mất đoạn, đảo đoạn, lặp đoạn, chuyển đoạn tương hỗ hoặc không tương hỗ xảy ra trên một cặp nhiễm sắc thể hoặc giữa các cặp nhiễm sắc thể. Những đột biến này tồn tại trong các giao tử, có thể được tổ hợp trong các hợp tử, tạo nên những đặc trưng di truyền mới cho loài.

- Nói chung tần số các đột biến là rất thấp, nhưng do số lượng gen nhiều và khả năng tự nhân đôi của gen nên các đột biến tính chung lại có thể có tần số cao, điều này có ý nghĩa lớn đối với tiến hóa.

CÂU 36

Trình bày cơ chế hình thành các dạng tế bào n, 2n, 3n, 4n từ dạng tế bào 2n. Ý nghĩa của việc hình thành các loại tế bào nói trên.

TRẢ LỜI

1. Cơ chế hình thành các dạng tế bào:

a/ Cơ chế hình thành dạng tế bào n :

- Ở các cơ thể trưởng thành có một nhóm tế bào sinh dưỡng được tách ra làm nhiệm vụ sinh sản, gọi là tế bào sinh dục sơ khai. Các tế bào này lần lượt trải qua 3 giai đoạn :

+ Giai đoạn sinh sản : nguyên phân liên tiếp nhiều đợt tạo ra các tế bào sinh dục con.

+ Giai đoạn sinh trưởng : các tế bào tiếp nhận nguyên liệu, môi trường ngoài tạo nên các tế bào có kích thước lớn (kể cả nhân và tế bào chất).

+ Giai đoạn chín : các tế bào sinh tinh trùng, sinh trứng bước vào giảm phân gồm 2 lần phân bào liên tiếp : lần 1 : giảm phân, lần 2 : nguyên phân để tạo ra các giao tử đơn bội.

- Giảm phân I :

+ Ở kì trung gian ADN nhân đôi, mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng nhân đôi thành cặp tương đồng kép.

+ Ở kì trước I : nhiễm sắc thể tiếp tục xoắn lại, kì này tại một số cặp nhiễm sắc thể có thể xảy ra trao đổi đoạn giữa 2 crômatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng. Cuối kì trước I, màng nhân mất, bắt đầu hình thành dây tơ vô sắc.

+ Ở kì giữa I : thoi tơ vô sắc hình thành xong. Các nhiễm sắc thể tương đồng kép tập trung thành cặp trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc tại tâm động.

+ Ở kì cuối I : tạo 2 tế bào con chứa bộ nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép, khác nhau về nguồn gốc, chất lượng nhiễm sắc thể.

- Giảm phân II : ở lần phân bào này giống phân bào nguyên phân, kì trung gian trải qua rất ngắn ở kì giữa II, các nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép trong mỗi tế bào tập trung trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc.Kì sau II mỗi crômatit trong mỗi nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép phân li về 2 cực. Kì cuối II tạo ra các tế bào đơn bội. Từ một tế bào sinh tinh trùng tạo ra 4 tinh trùng, từ 1 tế bào sinh trứng tạo ra 1 trứng và 3 thể định hướng.

b/ Cơ chế hình thành tế bào 2n :

- Qua nguyên phân :

+ Ở kì trung gian mỗi nhiễm sắc thể đơn tháo xoắn cực đại ở dạng sợi mảnh, ADN nhân đôi để tạo ra các nhiễm sắc thể kép.

+ Kì trước : nhiễm sắc thể tiếp tục xoắn lại, cuối kì trước màng nhân mất thoi vô sắc bắt đầu hình thành.

+ Kì giữa : thoi vô sắc hình thành xong, nhiễm sắc thể tập trung trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc tại tâm động.

+ Kì sau : mỗi crômatit trong từng nhiễm sắc thể kép tách nhau qua tâm động phân chia về 2 cực tế bào.

+ Kì cuối : các nhiễm sắc thể đơn giản xoắn cực đại, màng nhân hình thành, mỗi tế bào chứa bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội (2n).

$$2n \xrightarrow{\text{nhân đôi}} 4n \xrightarrow{\text{phân chia}} 2n$$

- Qua giảm phân không bình thường :

Các tế bào sinh tinh trùng hoặc sinh trứng nếu bị tác động của các nhân tố phóng xạ, hóa học... làm cắt đứt dây tơ vô sắc hoặc ức chế hình thành dây tơ vô sắc trên toàn bộ bộ nhiễm sắc thể sẽ tạo nên các giao tử lưỡng bội.

- Qua cơ chế thụ tinh :

Sự kết hợp giữa tinh trùng đơn bội và trứng đơn bội qua thụ tinh sẽ tạo nên hợp tử lưỡng bội (2n).

c/ Cơ chế hình thành dạng tế bào 3n, 4n :

- Tế bào 2n giảm phân không bình thường xảy ra trên tất cả các cặp nhiễm sắc thể sẽ tạo nên giao tử 2n. Giao tử này kết hợp với giao tử bình thường n sẽ tạo nên hợp tử 3n.

- Giao tử không bình thường 2n kết hợp với nhau sẽ tạo nên hợp tử 4n.

- Ngoài ra dạng 3n còn được hình thành trong cơ chế thụ tinh kép ở thực vật do nhân thứ cấp 2n kết hợp với một tinh tử n tạo nên nội nhũ 3n.

- Dạng tế bào 4n còn được hình thành do nguyên nhân rối loạn xảy ra trên tất cả các cặp nhiễm sắc thể sau khi nhân đôi.

2. Ý nghĩa của việc hình thành các dạng tế bào n, 2n, 3n, 4n:

a/ Ý nghĩa hình thành dạng tế bào n (xem ý 3-2 câu 34).

b/ Ý nghĩa hình thành dạng tế bào 2n, 3n, 4n :

- Kế tục vật chất di truyền ổn định trong sinh sản sinh dưỡng và sinh sản hữu tính.

- Nếu tế bào 2n được hình thành do giảm phân rối loạn là cơ sở tạo nên các dạng 3n, 4n qua thụ tinh hình thành những đặc trưng mới về các tính trạng hình thái, sinh lí, hóa sinh cho cơ thể.

- Ở thực vật dạng 3n còn được hình thành do nhân thứ cấp kết hợp với 1 tinh tử tạo nên nội nhũ 3n.

- Việc tạo nên các tế bào có bộ nhiễm sắc thể không bình thường về số lượng, đây cũng là một hướng tiến hóa cơ bản ở thực vật trong tự nhiên.

CÂU 37

Trình bày chức năng của các thành phần tế bào tham gia vào quá trình phân bào.

TRẢ LỜI

Trong quá trình phân bào nguyên phân, giảm phân có nhiều thành phần tế bào tham gia, mỗi thành phần giữ một chức năng nhất định, gồm lớp kép photpho lipit là chủ yếu trên đó còn có phân tử prôtêin sắp xếp rải rác, đó là các phân tử prôtêin xuyên qua màng. Ở rìa ngoài và rìa trong còn có các prôtêin rìa màng ngoài, rìa màng trong. Có người xem màng như một biển lỏng photpho lipit, trên đó có các đảo prôtêin.

*1. **Màng tế bào:***

Là màng nguyên sinh chất có 3 lớp : lớp ngoài là prôtêin, lớp giữa là lipit, lớp trong cùng là prôtêin. Riêng màng tế bào thực vật ngoài màng nguyên sinh chất còn có thêm màng xenlulôza. Ở tế bào thực vật khi kết thúc phân bào, hình thành vách ngăn ở giữa chia đều chất nhân và tế bào chất cho 2 tế bào con. Ở tế bào động vật khi kết thúc phân bào có hiện tượng thắt eo ở giữa tạo nên 2 tế bào con.

2. Trung thể và dây tơ vô sắc:

Cuối kì trước trung thể tách làm đôi chuyển về 2 cực của tế bào. Dây tơ vô sắc xuất hiện ở kì giữa nối với các nhiễm sắc thể ở tâm động. Kì sau nhờ sự hoạt động của thoi tơ vô sắc các crômatit trong từng nhiễm sắc thể di chuyển về 2 cực tế bào. Kết thúc kì cuối dây tơ vô sắc biến mất tạo nên 2 tế bào con.

3. Màng nhân:

Là màng nguyên sinh chất, là màng kép cuối kì trước màng nhân mất, tạo điều kiện hình thành thoi tơ vô sắc. Nhiễm sắc thể tập trung trên mặt phẳng xích đạo để phân li về 2 cực tế bào tại kì sau, kì cuối. Kết thúc kì cuối nhiễm sắc thể phân đều về 2 cực tế bào, màng nhân lại được hình thành.

4. Chất nhân:

Gồm nhân con và nhiễm sắc thể. Nhân con là nơi tích tụ rARN để tạo ra các ribôxôm tham gia vào dịch mã di truyền. Nhiễm sắc thể là vật chất di truyền của loài ở cấp độ tế bào. Mỗi loài có bộ nhiễm sắc thể đặc trưng. Nhờ cơ chế nhân đôi, phân li, tổ hợp của nhiễm sắc thể trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh đã đảm bảo ổn định vật chất di truyền của loài qua các thế hệ.

5. Ngoài ra còn có các bào quan khác trong tế bào như ti thể, lưới nội chất, ribôxôm, các hệ thống enzim đều có vai trò ít nhiều trong phân bào.

CÂU 38

Hãy trình bày những điểm giống nhau, khác nhau giữa quá trình tạo trứng và quá trình tạo tinh trùng, sự giống nhau, khác nhau về cấu tạo giữa tế bào trứng và tinh trùng ở động vật.

TRẢ LỜI

1. Điểm giống nhau giữa quá trình tạo trứng và tạo tinh trùng:

- Đều xảy ra ở các tế bào sinh dục sau khi kết thúc giai đoạn sinh trưởng.

- Đều trải qua 3 giai đoạn :

+ Sinh sản : các tế bào sinh dục nguyên phân liên tiếp nhiều đợt tạo ra các tế bào con.

+ Sinh trưởng : các tế bào sinh dục tiếp nhận nguyên liệu ở môi trường ngoài tạo nên các tế bào có kích thước lớn.

+ Chín : trải qua giảm phân gồm 2 lần phân bào liên tiếp : giảm phân I và giảm phân II.

- Đều xảy ra hàng loạt các cơ chế hoạt động của nhiễm sắc thể : nhân đôi, phân li, tổ hợp tự do.

- Kết quả tạo nên các tế bào tinh trùng hoặc trứng có bộ nhiễm sắc thể đơn bội khác biệt nhau về nguồn gốc và chất lượng.

- Đều là cơ chế sinh học đảm bảo sự kế tục vật chất di truyền qua các thế hệ.

2. Điểm khác nhau giữa quá trình tạo trứng và tạo tinh trùng:

Tạo tinh trùng	*Tạo trứng*
- Giai đoạn sinh trưởng ngắn, lượng vật chất tích lũy ít, tế bào sinh tinh có kích thước bé.	- Giai đoạn sinh trưởng dài, lượng vật chất tích lũy nhiều, tế bào sinh trứng có kích thước lớn.
- Một tế bào sinh tinh trùng kết thúc giảm phân tạo ra 4 tinh trùng đơn bội.	- Một tế bào sinh trứng kết thúc giảm phân tạo ra 1 tế bào trứng chín và 3 thể định hướng đều có bộ nhiễm sắc thể đơn bội.

Tạo tinh trùng	*Tạo trứng*
- Tinh trùng có kích thước bé, gồm 3 phần : đầu, cổ, đuôi. Lượng tế bào chất không đáng kể.	- Trứng có kích thước lớn, có dạng hình cầu, lượng tế bào chất nhiều.
- Chưa có sự can thiệp của chọn lọc tự nhiên vào quá trình tạo tinh trùng.	- Có sự can thiệp của chọn lọc tự nhiên ngay ở lần phân bào I và cả lần phân bào II. Kết quả chỉ giữ lại 1 trứng có khả năng thụ tinh.

3. Điểm giống nhau giữa trứng và tinh trùng về mặt cấu tạo:

- Đều có cấu tạo tế bào : có màng tế bào, chất nguyên sinh, nhân. Nhân tế bào chứa bộ nhiễm sắc thể đơn bội khác về nguồn gốc và chất lượng nhiễm sắc thể.

- Các tinh trùng và trứng đều được tạo ra qua quá trình tạo giao tử gồm 3 giai đoạn.

- Nhiễm sắc thể trong tinh trùng và trứng đều ở trạng thái giãn xoắn cực đại.

- Góp phần kế tục vật chất di truyền ổn định qua các thế hệ.

4. Điểm khác nhau về mặt cấu tạo giữa trứng và tinh trùng:

- Tế bào trứng có kích thước lớn, dạng hình cầu, lượng tế bào chất nhiều. Còn tế bào tinh trùng có kích thước bé, lượng tế bào chất không đáng kể, mỗi tinh trùng có 3 phần : đầu, cổ, đuôi.

- Ở các loài mà giới tính đực là dị giao tử có 2 loại tinh trùng, còn giới tính cái chỉ có 1 loại trứng mang X và ngược lại.

- Khi thụ tinh tạo thành hợp tử, tinh trùng chủ yếu cung cấp cho hợp tử bộ gen nhân. Còn trứng ngoài cung cấp cho hợp tử bộ gen nhân, còn cung cấp cho hợp tử phần tế bào chất (có chứa gen bào chất) tạo điều kiện cho hợp tử phát triển thuận lợi ở giai đoạn đầu.

CÂU 39

Trình bày đặc điểm hình thái, cấu trúc, chức năng của các tế bào con được tạo ra sau nguyên phân, sau giảm phân I và sau giảm phân II trong điều kiện phân bào bình thường của tế bào 2n.

TRẢ LỜI

1. Đặc điểm hình thái, cấu trúc, chức năng của các tế bào con được tạo ra sau nguyên phân:

Sau mỗi lần nguyên phân, mỗi tế bào mẹ tạo ra 2 tế bào con kích thước giống nhau, mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh và nhân. Nhân chứa bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội giống tế bào mẹ về số lượng, hình dạng, kích thước, cấu trúc. Nhiễm sắc thể trong mỗi tế bào con ở trạng thái tháo xoắn cực đại, tiếp tục nhân đôi để thực hiện các đợt nguyên phân mới.

2. Đặc điểm hình thái, cấu trúc, chức năng của các tế bào con được tạo ra sau giảm phân I, sau giảm phân II:

- Từ mỗi tế bào sinh tinh trùng khi kết thúc giảm phân tạo ra 2 tế bào con kích thước bằng nhau. Mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh, nhân. Nhân chứa bộ nhiễm sắc thể đơn bội kép, khác biệt nhau về nguồn gốc và chất lượng. Kết thúc giảm phân II tạo ra 4 tế bào có kích thước bé. Mỗi tế bào cũng có màng tế bào, chất nguyên sinh, nhân. Nhân chứa bộ nhiễm sắc thể đơn bội khác về nguồn gốc và chất lượng. Trong mỗi tế bào giao tử, lượng tế bào chất không đáng kể. Về sau mỗi tế bào do phần chất nguyên sinh kéo dài ra tạo thành một tinh trùng, có đầu, cổ và đuôi, có khả năng vận động đến trứng để thực hiện quá trình thụ tinh. Cần lưu ý ở thực vật sau khi kết thúc giảm phân II mỗi tế bào đơn bội nguyên phân lần 1 tạo ra 2 tế bào đơn bội, lần 2 chỉ 1 trong 2 tế bào nguyên phân. Kết quả 2 lần nguyên phân từ 1 tế bào đơn bội tạo ra 3 tế bào hình thành hạt phấn chín gồm 2 tinh tử và 1 tế bào nhân ống phấn.

- Từ một tế bào sinh trứng, kết thúc giảm phân I tạo 2 tế bào con kích thước khác nhau (1 tế bào có kích thước lớn, 1 tế bào có kích thước bé), mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh và nhân. Nhân chứa bộ nhiễm sắc thể đơn bội ở trạng thái kép, khác nhau về nguồn gốc và chất lượng nhiễm sắc thể. Kết thúc giảm phân II tạo 4 tế bào đơn bội, trong đó có 3 tế bào kích thước bé, không có khả năng tham gia vào thụ tinh gọi là 3 thể định hướng. Một tế bào có kích thước lớn, lượng tế bào chất nhiều có dạng hình cầu tạo thành tế bào trứng chín (ở động vật). Ở thực vật tế bào có kích thước lớn này tiếp tục nguyên phân liên tiếp 3 đợt tạo ra 8 tế bào đơn bội tạo thành túi phôi. Trong túi phôi có 3 tế bào đối cực, 2 trợ bào, 1 tế bào trứng, 2 tế bào nhân trung tâm hợp nhất lại thành nhân thứ cấp 2n.

CÂU 40

Cặp nhiễm sắc thể tương đồng là gì ? Được cấu tạo như thế nào? Cơ chế hình thành nhiễm sắc thể tương đồng bình thường.

TRẢ LỜI

1. Khái niệm cặp nhiễm sắc thể tương đồng:

Là cặp nhiễm sắc thể gồm 2 nhiễm sắc thể đơn thuộc 2 nguồn gốc có hình dạng, kích thước giống nhau, gen phân bố theo chiều dọc nhiễm sắc thể, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định gọi là locut, các cặp gen tương ứng có thể đồng hợp tử hay dị hợp tử.

2. Cấu trúc của cặp nhiễm sắc thể tương đồng:

+ Gồm 2 nhiễm sắc thể đơn thuộc 2 nguồn gốc : một nhiễm sắc thể đơn có nguồn gốc từ bố, một nhiễm sắc thể có nguồn gốc từ mẹ.

+ Mỗi nhiễm sắc thể đơn đều có tâm động, có eo sơ cấp, cánh nhiễm sắc thể mang vật chất di truyền.

+ Đơn vị cơ bản tạo nên nhiễm sắc thể là nuclêôxôm. Mỗi nuclêôxôm có 8 phân tử prôtêin histôn, phía ngoài được bọc gói bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN có khoảng 146 cặp nuclêôtit.

+ Trên nhiễm sắc thể prôtêin liên kết với các vòng xoắn của ADN đảm bảo cho cấu trúc ADN ổn định, thông tin di truyền được điều hoà.

3. Cơ chế hình thành cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

- Cơ chế nguyên phân : gồm 5 kì cơ bản trong đó có kì trung gian là kì nhân đôi ADN. Sau khi nhiễm sắc thể nhân đôi tiếp tục rút ngắn lại. Cặp nhiễm sắc thể tương đồng tạo ra 2 nhiễm sắc thể kép. Mỗi nhiễm sắc thể kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa. Tại kì sau mỗi crômatit trong NST kép tách nhau qua tâm động, kết thúc kì cuối, mỗi tế bào chứa cặp nhiễm sắc thể tương đồng.
- Tổ hợp bộ nhiễm sắc thể đơn bội của giao tử đực với giao tử cái trong thụ tinh tạo nên bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội, nhiễm sắc thể tồn tại thành từng cặp tương đồng.

CÂU 41

Thế nào là nhiễm sắc thể kép? Sự hoạt động bình thường của nhiễm sắc thể kép trong nguyên phân và trong giảm phân diễn ra như thế nào?

TRẢ LỜI

1. Khái niệm nhiễm sắc thể kép:

Là nhiễm sắc thể gồm 2 crômatit có cùng nguồn gốc liên kết với nhau tại tâm động. Gen trên nhiễm sắc thể kép tồn tại thành cặp, luôn ở trạng thái đồng hợp tử.

2. Sự hoạt động nhiễm sắc thể kép trong nguyên phân:

- Tại kì trung gian, nhiễm sắc thể đơn duỗi xoắn cực đại, ADN trên nhiễm sắc thể trở về trạng thái ổn định, nhân đôi, nhờ vậy mỗi nhiễm sắc thể đơn tạo nên một nhiễm sắc thể kép gồm 2 crômatit có cấu trúc hoàn toàn giống nhau.

- Sau khi hoàn thành mỗi crômatit trong nhiễm sắc thể kép đóng xoắn đạt tới mức cực đại vào kì giữa. Ở kì sau, mỗi crômatit trong mỗi nhiễm sắc thể kép tách nhau qua tâm động di chuyển về 2 cực tế bào tạo nên các tế bào con có bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội.

3. Sự hoạt động bình thường của nhiễm sắc thể kép trong giảm phân:

- Ở lần phân chia thứ nhất :

+ Ở kì trước I : Nhiễm sắc thể đóng xoắn, các nhiễm sắc thể kép trong cặp tương đồng tiến lại gần nhau, liên kết với nhau suốt theo chiều dọc nhiễm sắc thể tạo nên nhiễm sắc thể tương đồng kép gồm 4 crômatit thuộc 2 nguồn gốc. Ở kì này tại một số nhiễm sắc thể tương đồng có xảy ra sự tiếp hợp quá chặt dẫn tới đứt các đoạn tương ứng, trao đổi cho nhau các đoạn bị đứt, sắp xếp lại gen trên nhiễm sắc thể, hình thành các nhóm gen liên kết mới.

+ Ở kì giữa I : Các nhiễm sắc thể tương đồng kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo, nối với dây tơ vô sắc. Cần lưu ý ở kì này có nhiều kiểu sắp xếp nhiễm sắc thể trên mặt phẳng xích đạo.

+ Ở kì sau I : Mỗi nhiễm sắc thể kép trong từng cặp tương đồng phân li về 2 cực tế bào

+ Ở kì cuối I : Các nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép trong từng cặp nhiễm sắc thể tương đồng kép phân li về 2 cực tạo nên 2 tế bào con có bộ nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép khác nhau về nguồn gốc và chất lượng nhiễm sắc thể.

- Ở lần phân chia thứ 2 :

Hoạt động của các nhiễm sắc thể đơn ở trạng thái kép qua các kì phân bào giống nguyên phân. Ở kì giữa II các nhiễm sắc thể đơn ở dạng kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc. Kì sau II, mỗi crômatit trong từng nhiễm sắc thể đơn ở dạng kép tách nhau qua tâm động. Kết quả cuối kì cuối II tạo ra các tế bào đơn bội góp phần ổn định vật chất di truyền ở thế hệ sau qua thụ tinh.

CÂU 42

Các cơ chế sinh học xảy ra như thế nào đối với một cặp nhiễm sắc thể tương đồng ở cấp độ tế bào?

TRẢ LỜI

Có nhiều cơ chế sinh học xảy ra đối với một cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Mỗi cơ chế đều có ý nghĩa khác nhau góp phần ổn định bộ nhiễm sắc thể của loài.

1. Cơ chế nhân đôi của nhiễm sắc thể:

Thực chất nhân đôi mỗi nhiễm sắc thể đơn trong cặp nhiễm sắc thể tương đồng là sự nhân đôi ADN trên nhiễm sắc thể vào kì trung gian. Nhờ đó mỗi nhiễm sắc thể đơn tạo ra một nhiễm sắc thể kép.

2. Cơ chế trao đổi đoạn:

Ở kì trước I có xảy ra hiện tượng tiếp hợp và trao đổi chéo giữa 2 crômatit khác nguồn gốc trong cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Sự trao đổi chéo góp phần tạo ra nhiều kiểu giao tử, tạo ra sự đa dạng, phong phú của loài.

3. Cơ chế phân li:

- Trong nguyên phân, các nhiễm sắc thể trong cặp tương đồng đã phân li đồng đều về mỗi cực của tế bào để góp phần tạo ra bộ nhiễm sắc thể 2n trong các tế bào con.

- Trong giảm phân I bình thường, mỗi nhiễm sắc thể trong cặp tương đồng đã phân li về 2 cực của tế bào tạo ra bộ nhiễm sắc thể đơn bội ở thể kép. Ở mỗi tế bào có môtk kiểu sắp xếp nhiễm sắc thể khác nhau trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa I. Ở lần phân bào II tại kì sau II mỗi crômatit trong từng nhiễm sắc thể kép tách nhau qua tâm động, kết quả mỗi giao tử chỉ chứa một nhiễm sắc thể đơn trong cặp tương đồng.

4. Cơ chế tổ hợp tự do của nhiễm sắc thể:

- Tại kì giữa I do mỗi tế bào có một kiểu sắp xếp nên khi phân li sẽ tạo ra các loại giao tử khác nhau.

- Nhờ thụ tinh phối hợp ngẫu nhiên các giao tử đực với giao tử cái đã tạo lại cặp nhiễm sắc thể tương đồng, ổn định ở các thế hệ sau.

5. Cơ chế đột biến dị bội thể:

Do nguyên nhân phóng xạ, hóa chất, cơ học, sức li tâm, sốc nhiệt hoặc quá trình trao đổi chất nội bào bị rối loạn. Các tác nhân nói trên làm cắt đứt dây tơ vô sắc, hoặc ức chế sự hình thành dây tơ vô sắc xảy ra trong nguyên phân sẽ tạo nên tế bào chứa cả 2 nhiễm sắc thể, tế bào không chứa nhiễm sắc thể của cặp tương đồng. Nếu xảy ra trong giảm phân sẽ tạo nên giao tử dị bội n - 1, n + 1. Các giao tử này kết hợp với giao tử bình thường tạo hợp tử chứa 3 nhiễm sắc thể trong cặp tương đồng hoặc chỉ chứa một nhiễm sắc thể trong cặp tương đồng đó. Thí dụ người mắc bệnh Đao có 3 nhiễm sắc thể thứ 21. Các đột biến dị bội thường gây hậu quả có hại.

6. Cơ chế đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể:

Do nguyên nhân bên trong tế bào như rối loạn trao đổi chất nội bào, biến đổi sinh lí, hóa sinh hay do tác nhân phóng xạ, hóa học tác động vào nhiễm sắc thể lúc chúng đang nhân đôi sẽ tạo nên các đột biến mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn, xảy ra trong phạm vi một cặp nhiễm sắc thể. Các đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể thường gây ra những hậu quả có hại. Đột biến mất đoạn thường làm giảm sức sống hoặc gây chết. Ở người mất đoạn ở nhiễm sắc thể 21 gây ung thư máu. Đột biến lặp đoạn thường gây hậu quả khác nhau, hoặc tăng cường hoặc giảm bớt mức biểu hiện của tính trạng. Ở ruồi dấm lặp đoạn 2 lần trên nhiễm sắc thể X làm cho mắt lồi thành mắt dẹt. Ở đại mạch lặp đoạn làm tăng hoạt tính enzim amilaza rất có ý nghĩa trong công nghiệp sản xuất bia. Đảo đoạn thường ít ảnh hưởng tới sức sống của cơ thể vì vật chất di truyền không bị mất mát. Chuyển đoạn có sự phân bố lại các gen giữa các nhiễm sắc thể khác nhau, một số gen trong nhóm liên kết này chuyển sang nhóm liên kết khác. Sự chuyển đoạn thường gây chết hoặc mất khả năng sinh sản. Tóm lại đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể sẽ làm rối loạn sự liên kết các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân, làm thay đổi tổ hợp các gen trong giao tử dẫn tới làm biến đổi kiểu gen và kiểu hình.

CÂU 43

Tại sao nói tế bào là đơn vị cấu trúc và chức năng của cơ thể sinh vật ?

TRẢ LỜI

1. Tế bào là đơn vị cấu trúc cơ bản của cơ thể sinh vật.

- Từ các dạng sinh vật đơn giản đến các dạng sinh vật phức tạp đều có đơn vị cơ bản cấu tạo nên cơ thể sống là tế bào.

- Ở nhiều dạng sinh vật như vi khuẩn, tế bào là một cơ thể hoàn chỉnh.

- Trong mỗi tế bào có nhiều bào quan, mỗi bào quan có cấu trúc riêng biệt và giữ chức năng khác nhau. Cấu trúc một tế bào điển hình gồm : màng tế bào được cấu tạo từ chất nguyên sinh, gọi là màng sinh chất, có vai trò quan trọng trong quá trình trao đổi chất giữa tế bào với môi trường. Tế bào chất là nơi xảy ra mọi hoạt động sống của tế bào. Trong tế bào chất có nhiều cấu trúc quan trọng như các bào quan, hệ lưới nội chất, chất dự trữ. Các bào quan như ti thể, lạp thể, thể Gôngi, trung thể, ribôxôm...nhân tế bào gồm màng, nhân và chất nhân.

- Ti thể có cấu tạo bởi chất nguyên sinh, phía trong có gờ răng lược, tại đấy chứa nhiều loại men ôxi hóa khử, phân hủy các chất hữu cơ tạo ra nguồn năng lượng dưới dạng ATP cung cấp cho mọi hoạt động sống của tế bào. Hàm lượng ti thể trong tế bào phụ thuộc vào trạng thái hoạt động sinh lí của tế bào.

- Ribôxôm dược cấu tạo bởi rARN và prôtêin (xem phần cấu tạo ý 1 câu 27) và là nơi diễn ra quá trình sinh tổng hợp prôtêin (xem chức năng ý 2 câu 27).

- Lưới nội chất là một hệ thống xoang ống phân bố rải rác xung quanh nhân là nơi dính bám của ribôxôm, tại đấy thực hiện quá trình tổng hợp prôtêin.

- Lạp thể (chỉ có ở thực vật và một số vi khuẩn) gồm lục lạp (chứa các hạt diệp lục), sắc lạp và bột lạp. Lục lạp là nơi thực hiện quá trình quang hợp.

- Nhân tế bào gồm màng nhân và chất nhân. Màng nhân là một màng kép chất nguyên sinh, trên màng có nhiều lỗ nhân, màng nhân đảm bảo tính thống nhất về trao đổi chất giữa nhân và các bào quan. Chất nhân gồm nhân con và nhiễm sắc thể. Nhân con là nơi tập trung của các rARN. Nhiễm sắc thể chứa toàn bộ vật chất di truyền đặc trưng cho loài. Mỗi loài đều có bộ nhiễm sắc thể khác nhau về số lượng, hình dạng, kích thước và cấu trúc. Nhiễm sắc thể có khả năng tự nhân đôi để truyền thông tin di truyền ổn định qua các thế hệ. Ở sinh vật chưa có nhân chuẩn như vi khuẩn tảo lam nhiễm sắc thể chỉ gồm một phân tử ADN dạng vòng hai đầu nối lại với nhau. Ở sinh vật chưa có cấu tạo tế bào như virut và thể ăn khuẩn, vật chất di truyền cũng chỉ là phân tử ADN, riêng ở một số loài virut thì đó là ARN.

2. Tế bào là đơn vị chức năng của cơ thể sống.

- Tất cả dấu hiệu đặc trưng cho sự sống : sinh trưởng, hô hấp, tổng hợp, phân giải, cảm ứng... đều xảy ra trong tế bào.

- Tế bào là đơn vị hoạt động thống nhất về trao đổi chất, nhân giữ vai trò điều khiển chỉ đạo.

- Ở các sinh vật đơn bào toàn bộ hoạt động sống, hoạt động di truyền...đều xảy ra trong một tế bào. Ở các sinh vật đa bào do sự phân hóa về cấu trúc và chuyên hóa về chức năng, mỗi mô, mỗi cơ quan đều đảm nhận chức năng sinh học khác nhau trong cơ thể, có khả năng lớn lên và phân chia theo hình thức nguyên phân để tạo nên một cơ thể đa bào hoàn chỉnh từ hợp tử.

- Dù với bất cứ phương thức sinh sản nào tế bào đều là mắt xích nối liền các thế hệ đảm bảo sự kế tục vật chất di truyền ở cấp độ tế bào và cấp độ phân tử.

- Các cơ chế của hiện tượng di truyền từ cấp độ phân tử (tái bản ADN, phiên mã, dịch mã, điều hoà) đến cấp độ tế bào (hoạt động của nhiễm sắc thể trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh) đều diễn ra trong tế bào. Nhờ vậy thông tin di truyền được truyền đạt qua các thế hệ một cách ổn định.

CÂU 44

Trình bày mối quan hệ về cấu trúc giữa nhiễm sắc thể và phân tử ADN. Hoạt động của các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong các kì giảm phân có quan hệ như thế nào với hoạt động của phân tử ADN là vật chất mang thông tin di truyền ở cấp độ phân tử.

TRẢ LỜI

1. Mối quan hệ về cấu trúc giữa nhiễm sắc thể và ADN:

- Ở đa số các loài, ADN là thành phần chính cấu trúc nên sợi cơ bản từ đó hình thành nên sợi nhiễm sắc, tạo nên nhiễm sắc thể.

- Phân tử ADN chứa thông tin di truyền, được mã hóa dưới dạng trình tự phân bố các nuclêôtit. Vì vậy nhiễm sắc thể là vật chất di truyền ở cấp độ tế bào.

- Các gen trên phân tử ADN điều khiển quá trình tổng hợp prôtêin qua cơ chế phiên mã, dịch mã. Các prôtêin là histôn đã cùng với các đoạn phân tử ADN tạo nên sợi cơ bản. Sợi cơ bản là chuỗi các nuclêôxôm. Mỗi nuclêôxôm gồm 8 phân tử histôn bên ngoài được bọc gói bởi một đoạn ADN dài khoảng 500Å, chứa 146 cặp nuclêôtit. Giữa 2 nuclêôxôm kế tiếp nhau được nối với nhau bằng một đoạn ADN dài 15-100 cặp nuclêôtit và một phân tử histôn H1. Tổ hợp ADN với histôn trong chuỗi nuclêôxôm tạo nên sợi cơ bản có chiều ngang 100Å. Sợi cơ bản cuộn xoắn tạo nên một ống rỗng với bề ngang 2.000Å, cuối cùng tạo nên crômatit.

- Nhờ sự đóng xoắn của ADN khi liên kết với prôtêin histôn mà tạo nên nhiễm sắc thể đã rút ngắn lại 15.000 - 20.000 lần so với chiều dài ADN, đảm bảo cho nhiễm sắc thể bảo quản được thông tin và có thể dễ dàng tập trung trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa để thực hiện cơ chế phân li tại kì sau và kì cuối, ổn định vật chất di truyền qua các thế hệ.

- Những biến đổi về cấu trúc nhiễm sắc thể như mất đoạn, đảo đoạn, lặp đoạn, chuyển đoạn đều dẫn tới làm biến đổi về cấu trúc ADN và ngược lại.

2. Hoạt động của các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân có liên quan tới hoạt động của ADN.

- Sự tháo xoắn của nhiễm sắc thể đến mức cực đại vào kì trung gian ở lần phân bào I của giảm phân, đảm bảo cho phân tử ADN trở về trạng thái ổn định, 2 mạch đơn ADN tách nhau ra do tác động của enzim ADN-pôlimêraza, trên mỗi mạch đơn các nuclêôtit lắp ráp với các nuclêôtit tự do của môi trường nội bào theo nguyên tắc bổ sung (A-T, G-X) theo hai chiều ngược nhau trên 2 mạch đơn (mạch 3'-5' tổng hợp liên tục, còn mạch 5'-3' tổng hợp thành từng đoạn Okazaki). Kết quả từ một phân tử ADN mẹ tạo nên 2 phân tử ADN con giống hệt nhau. Các phân tử ADN con liên kết với các prôtêin histôn tạo nên chuỗi các nuclêôxôm hình thành sợi cơ bản, là cơ sở tạo nên crômatit hình thành nhiễm sắc thể kép. Kết quả mỗi nhiễm sắc thể tương đồng, sau khi nhân đôi và đóng xoắn tạo nên cặp nhiễm sắc thể tương đồng kép.

- Ở kì trước I của giảm phân có hiện tượng tiếp hợp, trao đổi chéo các đoạn nhiễm sắc thể dẫn tới đổi chỗ vị trí các gen trong phạm vi từng cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Hiện tượng này dẫn tới hình thành các biến dị tổ hợp góp phần tạo nguồn nguyên liệu phong phú cho chọn lọc tự nhiên.

- Ở kì giữa I các nhiễm sắc thể tương đồng kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo, nối với dây tơ vô sắc. Kì sau I, các nhiễm sắc thể kép trong từng cặp nhiễm sắc thể tương đồng phân li về 2 cực. Kết quả cuối kì cuối I, mỗi tế bào con có bộ nhiễm sắc thể giảm đi một nửa về nguồn gốc. Vì vậy ADN cũng giảm đi một nửa về nguồn gốc.

- Ở lần phân bào II của giảm phân, hoạt động của nhiễm sắc thể giống hoạt động của nhiễm sắc thể trong nguyên phân. Kết quả mỗi tế bào giao tử chỉ chứa bộ nhiễm sắc thể đơn bội vì vậy ADN trong giao tử cũng giảm đi một nửa.

- Nếu trong giảm phân có xảy ra rối loạn phân bào hoặc đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể sẽ dẫn tới sự thay đổi về số lượng và chất lượng nhiễm sắc thể trong tế bào giao tử, điều này cũng dẫn tới thay đổi số lượng và chất lượng phân tử ADN.

CÂU 45

Trình bày những điểm giống và khác nhau cơ bản về mặt cấu tạo tế bào động vật với tế bào thực vật. Ý nghĩa của hiện tượng giống nhau và khác nhau đó.

TRẢ LỜI

1. Điểm giống nhau cơ bản về mặt cấu tạo của tế bào động vật với tế bào thực vật:

- Đều có cấu trúc tế bào, mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh và nhân.

- Màng sinh chất đều được cấu tạo bởi những phân tử prôtêin và lipit dầy khoảng 70-120Å.

- Trong tế bào chất có các bào quan : ti thể, thể gôngi, ribôxôm, lưới nội chất đều có cấu trúc giống nhau.

- Nhân có nhân con và nhiễm sắc thể. Nhiễm sắc thể mang tính chất đặc trưng cho loài : đơn vị cơ bản tạo nên sợi cơ bản đều là nuclêôxôm.

- Tế bào là đơn vị tổ chức cơ sở của cơ thể sống.

2. Điểm khác nhau cơ bản về cấu tạo của tế bào thực vật với tế bào động vật:

- Màng tế bào thực vật ngoài màng nguyên sinh chất còn có thêm màng xenlulôza và trong tế bào chất có không bào.

- Tế bào thực vật có chứa lục lạp (chứa hạt diệp lục), bột lạp, sắc lạp.

3. Ý nghĩa:

- Có các điểm giống nhau trong cấu tạo chung giữa tế bào động vật và tế bào thực vật, phản ánh chúng đều có những chức năng cơ bản giống nhau, đều là đơn vị cấu tạo nên cơ thể đa bào, đơn vị hoạt động sống và đơn vị di truyền.

- Những điểm giống nhau giữa tế bào động vật và thực vật chứng tỏ giới động vật và giới thực vật có một nguồn gốc chung.

- Những điểm khác nhau phản ánh hai chiều hướng tiến hóa từ một nguồn gốc chung : thực vật tiến hóa theo hướng tự dưỡng, động vật tiến hóa theo hướng dị dưỡng.

CÂU 46

Hãy trình bày ý nghĩa sinh học và mối liên quan giữa nguyên phân, giảm phân, thụ tinh trong quá trình truyền đạt thông tin di truyền ở cơ thể sống.

TRẢ LỜI

1. Ý nghĩa sinh học của nguyên phân, giảm phân và thụ tinh.

- Ý nghĩa của nguyên phân và giảm phân (xem ý 3 câu 34)

- Ý nghĩa của thụ tinh : phục hồi bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội do sự kết hợp giữa giao tử đực (n) với giao tử cái (n). Mặt khác trong thụ tinh, do sự phối hợp ngẫu nhiên của các loại giao tử khác giới tính mà cũng tạo nên nhiều kiểu hợp tử khác nhau về nguồn gốc và chất lượng bộ nhiễm sắc thể làm tăng tần số các loại biến dị tổ hợp.

2. Mối liên quan giữa nguyên phân, giảm phân và thụ tinh trong quá trình truyền đạt thông tin di truyền.

- Nhờ nguyên phân mà các thế hệ tế bào khác nhau vẫn chứa đựng các thông tin di truyền giống nhau, đặc trưng cho loài.

- Nhờ giảm phân mà tạo nên các giao tử đơn bội để khi thụ tinh sẽ khôi phục lại trạng thái lưỡng bội.

- Thụ tinh đã kết hợp bộ nhiễm sắc thể đơn bội trong tinh trùng với bộ nhiễm sắc thể đơn bội trong trứng để hình thành bộ nhiễm sắc thể 2n, đảm bảo việc truyền thông tin di truyền từ bố mẹ cho con cái được ổn định tương đối.

- Nhờ sự kết hợp 3 quá trình trên mà tạo điều kiện cho các đột biến có thể lan rộng chậm chạp trong loài để có dịp biểu hiện thành kiểu hình đột biến.

CÂU 47

Cấu trúc và chức năng của nhiễm sắc thể thường và nhiễm sắc thể giới tính giống nhau và khác nhau ở những điểm nào ?

TRẢ LỜI

1. Điểm giống nhau của nhiễm sắc thể thường và nhiễm sắc thể giới tính về cấu trúc:

- Trong tế bào sinh dưỡng đều tồn tại thành cặp, mỗi cặp nhiễm sắc thể gồm 2 nhiễm sắc thể đơn thuộc hai nguồn gốc. Trong tế bào giao tử tồn tại từng chiếc.

- Các thành phần cơ bản cấu trúc nên nhiễm sắc thể thường và nhiễm sắc thể giới tính đều là ADN và prôtêin (chủ yếu là histôn).

- Đơn vị cơ bản tạo nên nhiễm sắc thể đều là nuclêôxôm, mỗi nuclêôxôm gồm 8 phân tử prôtêin histôn phía ngoài được bọc bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN gồm khoảng 146 cặp nuclêôtit. Các nuclêôxôm nối với nhau bằng các đoạn nối ADN (có kích thước 15 - 100 cặp nuclêôtit và 1 phân tử H1 (histôn H1) tạo nên sợi cơ bản có chiều rộng 100 $\mathring{A}$. Sợi cơ bản tiếp tục xoắn thành sợi nhiễm sắc. Sợi nhiễm sắc đóng xoắn tiếp thành crômatit.

- Có kích thước, hình dạng đặc trưng cho mỗi loài.

- Đều chứa các nhóm gen liên kết hoàn toàn hay liên kết không hoàn toàn.

- Đều có khả năng đột biến làm thay đổi số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể.

2. Điểm khác nhau cơ bản về cấu trúc giữa nhiễm sắc thể thường với nhiễm sắc thể giới tính:

- Nhiễm sắc thể thường gồm nhiều cặp nhiễm sắc thể, luôn tồn tại thành từng cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Còn nhiễm sắc thể giới tính chỉ tồn tại có 1 cặp khi thì đồng dạng ở giới tính đực, khi lại đồng dạng ở giới tính cái tùy thuộc vào loài.

- Gen trên nhiễm sắc thể thường phân bố thành từng cặp gen tương ứng. Gen trên nhiễm sắc thể giới tính XY phân bố thành nhiều vùng. Ví dụ ở người có 3 vùng gen :

+ Vùng gen có cả trên X và Y.

+ Vùng gen chỉ có trên X.

+ Vùng gen chỉ có trên Y.

- Đại bộ phận các gen phân bố trên nhiễm sắc thể thường, chỉ một số gen được phân bố trên nhiễm sắc thể giới tính.

3. Điểm giống nhau về chức năng giữa nhiễm sắc thể thường và nhiễm sắc thể giới tính:

- Đều góp phần quy định tính đặc trưng bộ nhiễm sắc thể của loài.
- Đều có khả năng nhân đôi, phân li, tổ hợp tự do, trao đổi đoạn trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh đảm bảo sự di truyền ổn định tương đối qua các thế hệ.
- Các gen trên nhiễm sắc thể có khả năng điều hoà, tổng hợp ARN, chỉ huy tổng hợp prôtêin, để hình thành tính trạng đặc trưng cho loài.
- Các đột biến số lượng, cấu trúc nhiễm sắc thể đều có thể hình thành các tính trạng không bình thường, ảnh hưởng tới sự tồn tại và phát triển của cơ thể.

4. Điểm khác nhau về chức năng giữa nhiễm sắc thể thường và nhiễm sắc thể giới tính:

- Nhiễm sắc thể thường mang gen xác định việc hình thành các tính trạng thường, nhiễm sắc thể giới tính quy định hình thành tính trạng đực, cái ở sinh vật, các tính trạng sinh dục phụ và mang gen xác định việc hình thành một số tính trạng liên quan tới giới tính,tuân theo quy luật di truyền chéo (gen nằm trên X), tuân theo quy luật di truyền thẳng (gen nằm trên Y).

- Các đột biến gen lặn xuất hiện trên nhiễm sắc thể thường biểu hiện tính trạng chậm hơn. Còn gen đột biến lặn trên nhiễm sắc thể X và trên nhiễm sắc thể Y có thể biểu hiện kiểu hình ngay trong đời cá thể và di truyền cho thế hệ sau theo quy luật di truyền chéo hay quy luật di truyền thẳng).

CÂU 48

Hãy trình bày vai trò của cặp nhiễm sắc thể thứ 23 trong việc xác định giới tính ở người. Nêu một số hiện tượng di truyền liên kết với giới tính và những biến đổi về số lượng có liên quan đến cặp nhiễm sắc thể này và hậu quả của nó.

TRẢ LỜI

1. Vai trò của cặp nhiễm sắc thể thứ 23 ở người:

- Ở người có 23 cặp nhiễm sắc thể, trong đó các cặp nhiễm sắc thể được đánh số từ 1 đến 22 là cặp nhiễm sắc thể thường. Cặp thứ 23 là là cặp nhiễm sắc thể giới tính. Ở đàn ông cặp này gồm 2 chiếc : một chiếc hình gậy, một chiếc hình móc được gọi là cặp nhiễm sắc thể **XY**. Ở đàn bà cặp nhiễm sắc thể gồm hai chiếc hình gậy, kích thước hình dạng giống nhau được gọi là cặp **XX**.

- Ở đàn bà khi giảm phân chỉ tạo ra được một loại trứng mang X. Ở đàn ông, khi giảm phân cho 2 loại tinh trùng X và Y có tỉ lệ tương đương.

- Khi thụ tinh, nếu tế bào trứng gặp tinh trùng mang nhiễm sắc thể X thì hợp tử có cặp nhiễm sắc thể giới tính XX, phát triển thành con gái. Nếu trứng gặp tinh trùng Y hình thành hợp tử XY, phát triển thành con trai.

- Vì số lượng hai loại tinh trùng mang X và mang Y chiếm tỉ lệ tương đương nên tỉ lệ con trai và con gái xấp xỉ bằng nhau. Sự phân li và tổ hợp của cặp nhiễm sắc thể giới tính là cơ sở tế bào học của sự hình thành giới tính ở người.

P ♀ (44A + XX) x ♂ (44A + XY)

Giao tử P : (22A + X) ↓ (22A + X) : (22A + Y)

F_1 1 (44A + XX) : 1 (44A + XY)

- Nếu dựa trên cơ chế nhiễm sắc thể xác định giới tính thì việc hình thành con trai, con gái ở người là do người bố quyết định.

- Nhiễm sắc thể giới tính còn xác định thêm một số tính trạng sinh dục phụ ở người.

2. Một số hiện tượng di truyền liên kết với giới tính ở người.

- Sự di truyền các gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính X mà không có trên nhiễm sắc thể Y. Tính trạng di truyền theo quy luật di truyền chéo. Bố mang gen lặn gây bệnh tồn tại trên X truyền cho con gái, vì con gái ở trạng thái dị hợp tử nên tính trạng lặn không được biểu hiện. Khi lớn lên người con gái lấy chồng truyền gen bệnh đó cho con trai, con trai biểu hiện bệnh. Ví dụ sự di truyền bệnh máu khó đông, bệnh mù màu hồng lục, bệnh suy liệt thần kinh thị giác... ở người. Sau đây là ví dụ về sự di truyền bệnh mù màu hồng lục :

P	X^MX^M bình thường	x	X^mY mù màu
G_P	X^M	↓	X^m, Y
F_1	X^MX^m bình thường	x	X^MY bình thường
G_{F_1}	X^M, X^m	↓	X^M, Y

F_2 KG(4) : 1 X^MX^M : 1 X^MX^m : 1 X^MY : 1 X^mY

KH(2) : 3 bình thường (♂, ♀) : 1 mù màu (♂)

- Sự di truyền của gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính Y : tuân theo quy luật di truyền thẳng. Bố mắc bệnh xác định bởi gen trên Y truyền 100% cho con trai ở thế hệ sau. Ví dụ sự di truyền tật dính ngón tay số 2 và số 3, da dày sần sùi, túm lông ở tai chỉ biểu hiện ở nam giới.

P :		XX (bình thường)	x	XY^d (dính ngón tay)
G_P :		X	↓	X, Y^d
F_1 :	KG(2)	1 XX	:	1 XY^d
	KH(2)	1 bình thường (♀)	:	1 dính ngòn tay (♂)

3. Những biến đổi về số lượng nhiễm sắc thể có liên quan đến cặp nhiễm sắc thể giới tính.

- Do nguyên nhân bên trong hoặc nguyên nhân bên ngoài làm rối loạn quá trình phân bào giảm phân ở lần phân bào I hoặc lần phân bào giảm phân II tạo nên các giao tử dị bội. Các giao tử này khi thụ tinh gặp gỡ các giao tử bình thường tạo nên các hợp tử dị bội thể, theo sơ đồ sau :

P	XX	x	XY
G_P :	XX, O	↓	X, Y
F_1 :	XXX : XXY	:	XO, OY

XXX : Biểu hiện thể ba nhiễm X, buồng trứng và dạ con không phát triển

XXY : Biểu hiện hội chứng Claiphentơ : nam giới mù màu, thân cao, chân tay dài, tinh hoàn nhỏ, si đần, vô sinh.

OX : Biểu hiện hội chứng Tơcnơ : nữ lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, vú không phát triển, âm đạo hẹp, dạ con nhỏ, trí tuệ chậm phát triển.

OY : Không gặp ở người, vì hợp tử bị chết ngay sau khi thụ tinh.

CÂU 49

Những biểu hiện bộ nhiễm sắc thể của người trong tế bào bình thường và không bình thường.

TRẢ LỜI

*1. **Những biểu hiện bộ nhiễm sắc thể của người trong tế bào bình thường:***

- Trong tế bào sinh dưỡng nhiễm sắc thể tồn tại thành cặp, có số lượng nhiễm sắc thể 2n = 46.

- Trong 23 cặp nhiễm sắc thể thì có 22 cặp là nhiễm sắc thể thường, cặp số 23 là cặp nhiễm sắc thể giới tính. Ở đàn bà cặp này gồm 2 chiếc hình gậy, kích thước giống nhau gọi là cặp nhiễm sắc thể giới tính XX. Ở đàn ông cặp này gồm một chiếc hình gậy và một chiếc hình móc. Chiếc hình gậy có kích thước lớn hơn chiếc hình móc. Cặp này gọi là cặp XY.

- Trên cặp XX gen phân bố thành từng cặp tương ứng. Trên cặp XY gen phân bố thành 3 vùng :

+ Vùng tương đồng trên X và Y : có cả gen trên X và trên Y, gen tồn tại thành cặp.

+ Vùng không tương đồng trên X : gen chỉ có trên X mà không có trên Y, gen tồn tại thành alen.

+ Vùng không tương đồng trên Y : gen chỉ có trên Y mà không có trên X, gen tồn tại thành alen.

- Trong tế bào giao tử tồn tại bộ nhiễm sắc thể đơn bội n = 23.

- Trong nguyên phân : nhiễm sắc thể đơn trong mỗi cặp tương đồng nhân đôi tạo nên 46 nhiễm sắc thể kép. Trong giảm phân : các nhiễm sắc thể nhân đôi tạo nên 23 cặp nhiễm sắc thể tương đồng kép.

- Trong nguyên phân, giảm phân nhiễm sắc thể biến đổi hình thái, nhân đôi, phân li, tổ hợp. Trong giảm phân ở một số nhiễm sắc thể còn xảy ra hiện tượng tiếp hợp và trao đổi đoạn.

2. Những biểu hiện bộ nhiễm sắc thể của người trong tế bào không bình thường :

- Do tác nhân gây đột biến hoặc rối loạn quá trình trao đổi chất nội bào đã tạo nên các đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể trên một nhiễm sắc thể nào đó. Ví dụ mất đoạn cặp nhiễm sắc thể 21 ở người gây nên ung thư máu.

- Cũng do nguyên nhân gây đột biến mà làm rối loạnquá trình giảm phân tạo nên những giao tử dị bội trên nhiễm sắc thể thường hay trên nhiễm sắc thể giới tính, tạo nên các thể nhiều nhiễm, ba nhiễm, thể một nhiễm và thể khuyết nhiễm.

Ví dụ : sự không phân li của cặp nhiễm sắc thể 21 ở người gây nên hội chứng Đao. Ở cơ thể bố hoặc mẹ giảm phân bị rối loạn tạo nên giao tử mang 2 nhiễm sắc thể thứ 21. Khi thụ tinh với giao tử bình thường sẽ tạo nên hợp tử có 3 nhiễm sắc thể 21. Người con có 3 nhiễm sắc thể 21 có những triệu chứng : cổ ngắn, mắt một mí, hai mắt cách xa nhau, lưỡi dài, ngón tay ngắn, si đần, vô sinh, tỉ lệ hội chứng này ở con của những bà mẹ dưới 50 tuổi là 0,05%, của những bà mẹ sinh ở tuổi 40 là 1%, trên 45 tuổi là 2%. Điều đó chứng tỏ không nên sinh con ở tuổi quá cao vì sinh lí tế bào dễ bị rối loạn.

- Thể dị bội ở trên nhiễm sắc thể giới tính cũng gây nên những hậu quả nghiêm trọng (xem ý 3 của câu 48).

CÂU 50

Phân biệt hiện tượng trao đổi đoạn và hiện tượng đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể. Ý nghĩa của 2 hiện tượng đó trong chọn giống.

TRẢ LỜI

1. Phân biệt hiện tượng trao đổi đoạn và hiện tượng chuyển đoạn.

- Về nguyên phân : Trao đổi đoạn xảy ra do giảm phân ở kì trước I, các nhiễm sắc thể trong cặp tương đồng nhân đôi bắt cặp với nhau, tiếp hợp với nhau theo chiều dọc rồi xảy ra hiện tượng đứt đoạn và trao đổi cho nhau các đoạn bị đứt. Còn nguyên nhân gây ra đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể do rối loạn quá trình trao đổi chất nội bào, những biến đổi sinh lí, hóa sinh trong cơ thể do ảnh hưởng của những tác nhân phóng xạ, hóa chất, nhiệt độ...

- Về cơ chế : Trao đổi đoạn xảy ra trong phạm vi một cặp nhiễm sắc thể chúng đứt ra các đoạn tương ứng trên 2 crômatit khác nguồn gốc rồi trao đổi cho nhau, sắp xếp lại gen trong phạm vi từng cặp nhiễm sắc thể. Còn cơ chế chuyển đoạn nhiễm sắc thể có các đoạn nhiễm sắc thể đứt ra rồi chuyển đổi cho nhau. Chuyển đoạn nhiễm sắc thể có thể xảy ra trên một cặp nhiễm sắc thể hay giữa các đoạn nhiễm sắc thể thuộc các cặp nhiễm sắc thể khác nhau. Có hai hình thức chuyển đoạn là chuyển đoạn tương hỗ và chuyển đoạn không tương hỗ.

- Vai trò :

+ Trao đổi đoạn dẫn tới quy luật di truyền hoán vị gen, hình thành các biến dị tái tổ hợp, sắp xếp lại gen trên nhiễm sắc thể, tạo nên các nhóm tính trạng mới. Còn đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể làm thay đổi cấu trúc nhiễm sắc thể tạo nên những tính trạng không bình thường đại bộ phận có hại. Những chuyển đoạn nhỏ trong thiên nhiên khá phổ biến, còn những đột biến chuyển đoạn lớn thường có hại cho sinh vật.

+ Trao đổi đoạn tạo nên nguồn nguyên liệu biến dị di truyền thứ cấp, xuất hiện với tần số cao đa dạng, phong phú. Còn đột biến chuyển đoạn là nguồn biến dị di truyền sơ cấp, xuất hiện tần số thấp.

2. Ý nghĩa trong chọn giống:

- Trao đổi đoạn : Loại bỏ những gen xấu, tổ hợp các gen tốt vào một nhóm liên kết hình thành các giống có giá trị cao trong sản xuất.

- Đột biến chuyển đoạn : Phân bố lại gen giữa các nhiễm sắc thể khác nhau, một số gen trong nhóm liên kết này chuyển sang nhóm liên kết khác. Trong thực nghiệm người ta đã vận dụng cơ chế chuyển đoạn, ví dụ chuyển gen cố định nitơ của vi khuẩn vào hệ gen của hướng dương tạo ra giống hướng dương có nitơ cao trong dầu.

CÂU 51

Kiểu bộ nhiễm sắc thể giới tính XO, có ở những dạng cơ thể nào? Cơ chế hình thành các dạng cơ thể đó.

TRẢ LỜI

1. Kiểu bộ nhiễm sắc thể giới tính XO : Có ở các loài sâu bọ cánh cứng và cánh thẳng, con đực chỉ có một nhiễm sắc thể X (dạng XO) và ở một số cơ thể do rối loạn phân bào giảm phân như dạng XO ở người.

2. Cơ chế hình thành các dạng cơ thể đó.

- Ở loài một giới tính là XX, khi giảm phân tạo ra một loại giao tử X, còn giới tính kia là XO, khi giảm phân tạo ra hai loại giao tử X và O. Sự phối hợp ngẫu nhiên của các loại giao tử thuộc 2 giới tính nhờ thụ tinh đã hình thành 2 kiểu hợp tử XX, XO tính trên quy mô lớn xấp xỉ 1 đực, 1 cái.

XO	x	XX
X, O	↓	X
1 X X	:	1 X O
1 (♀)	:	1 (♂)

- Ở các loài một giới tính là XX, giới tính kia là XY. Do quá trình giảm phân bị rối loạn ở mô tế bào sinh dục đực hoặc tế bào sinh dục cái mà một giới tính tạo nên 2 loại giao tử không bình thường. Các giao tử này kết hợp với giao tử bình thường sẽ tạo nên hợp tử có dạng XO. Ví dụ ở người đó là hội chứng Tơcnơ.

XX x XY
XX, O ↓ X, Y
1 XXX : 1 XO : 1 XXY : 1 OY

Dạng XO tạo ra người đàn bà lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, vú không phát triển, âm đạo hẹp, dạ con nhỏ, trí tuệ chậm phát triển.

CÂU 52

Thể đa bội là gì? Cơ chế phát sinh thể đa bội? Cơ thể đa bội khác cơ thể lưỡng bội như thế nào? ứng dụng của phương pháp gây thể đa bội trong chọn giống?

TRẢ LỜI

1. Khái niệm thể đa bội : Là bộ nhiễm sắc thể của loài tăng lên một hay một số nguyên lần bộ nhiễm sắc thể đơn bội (lớn hơn 2n). Có 2 kiểu đa bội là đa bội chẵn (4n, 6n...) và đa bội lẻ (3n, 5n...).

2. Cơ chế phát sinh thể đa bội.

Cơ chế phát sinh thể đa bội chẵn là do các nhiễm sắc thể đã tự nhân đôi, nhưng không phân li do thoi tơ vô sắc không hình thành, kết quả là bộ nhiễm sắc thể tăng lên gấp đôi. Ở các loài giao phấn, nếu hiện tượng này xảy ra ở lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử thì sẽ tạo nên thể tứ bội (4n). Nếu sự đa bội hóa xảy ra ở đỉnh sinh trưởng của một cành nào đó thì sẽ tạo nên cành tứ bội trên cây lưỡng bội. Sự phân li nhiễm sắc thể không bình thường trong giảm phân tạo nên giao tử 2n. Sự kết hợp 2 loại giao tử không giảm nhiễm trong thụ tinh sẽ tạo nên hợp tử 4n. Sự thụ tinh giữa giao tử 2n với giao tử bình thường n tạo nên hợp tử 3n (dạng đa bội lẻ).

3. Điểm khác nhau giữa cơ thể đa bội với cơ thể lưỡng bội.

Cơ thể đa bội	*Cơ thể lưỡng bội*
- Bộ nhiễm sắc thể tăng lên một số nguyên lần bộ nhiễm sắc thể đơn bội (nhưng lớn hơn 2n).	- Bộ nhiễm sắc thể 2n.
- Mỗi cặp gen tương ứng tồn tại trên nhiễm sắc thể có số lượng alen tăng lên theo mức tăng bội.	- Mỗi cặp gen tương ứng tồn tại trên nhiễm sắc thể gồm 2 alen thuộc 2 nguồn gốc.
- Tế bào có kích thước lớn.	- Tế bào có kích thước bình thường.
- Các cơ quan sinh dưỡng, cơ quan sinh sản có kích thước lớn.	- Các cơ quan sinh dưỡng, cơ quan sinh sản có kích thước bình thường.
- Thời gian sinh trưởng và phát triển kéo dài.	- Thời gian sinh trưởng và phát triển bình thường.
- Chịu đựng tốt với điều kiện bất lợi.	- Sức chống chịu với các điều kiện bất lợi của môi trường kém hơn.
- Tính bất thụ cao, kể cả dạng đa bội chẵn.	- Tính bất thụ thấp, khả năng kết hạt cao.
- Hàm lượng các chất dinh dưỡng tích lũy được nhiều.	- Hàm lượng các chất dinh dưỡng tích lũy ít hơn.
- Trao đổi chất mạnh.	- Trao đổi chất bình thường.

4. Ứng dụng của phương pháp gây đa bội trong chọn giống.

- Tạo ra các giống cây trồng đa bội có giá trị : cây ăn quả, cây lấy hạt, cây lấy lá, cây lấy củ... có năng suất, phẩm chất cao, thích nghi tốt với điều kiện bất lợi của môi trường (lấy dẫn chứng minh hoạ).

- Khắc phục hiện tượng bất thụ của cơ thể lai xa đem lai xa trở thành một phương pháp đặc thù trong tạo giống cây trồng, ví dụ khi lai giữa củ cải và cải bắp tạo được dạng lai có 18 nhiễm sắc thể. Nhưng do các nhiễm sắc thể của củ cải và cải bắp trong cơ thể lai không xếp được thành cặp tương đồng, quá trình giảm phân rối loạn cơ thể lai không tạo được giao tử hoặc giao tử tạo ra không có sức sống. Sử dụng phương pháp gây đa bội bằng tác động của hóa chất consixin sẽ làm tăng đôi được bộ nhiễm sắc thể của loài bố và loài mẹ tạo điều kiện cho chúng xếp được thành cặp, quá trình giảm phân lại xảy ra bình thường, cơ thể lai xa trở nên hữu thụ.

CÂU 53

Trình bày các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể. Cơ chế phát sinh và hậu quả của mỗi dạng đột biến.

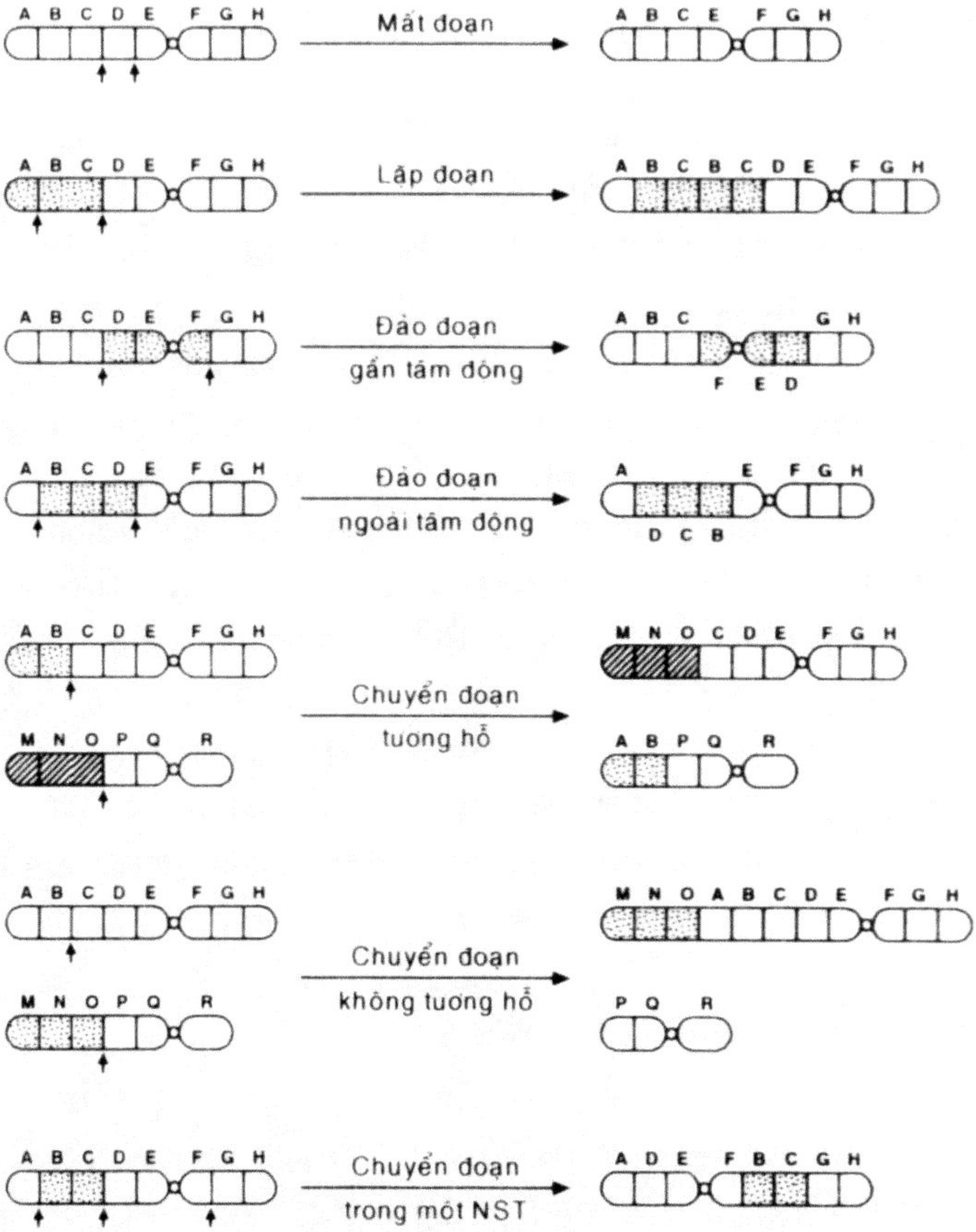
TRẢ LỜI

1. Các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể:

Có 4 dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể : mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn (hình 9).

2. Cơ chế phát sinh và hậu quả của các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.

- Mất đoạn : một đoạn nhiễm sắc thể bị đứt, làm giảm số lượng gen trên nhiễm sắc thể. Đoạn bị đứt có thể ở đầu tận cùng của cánh hoặc là mất đoạn giữa nhiễm sắc thể.


A B C D E F G H
Mất đoạn
A B C E F G H
A B C D E F G H
Lặp đoạn
A B C B C D E F G H
A B C D E F G H
Đảo đoạn
gần tâm động
A B C G H
F E D
A B C D E F G H
Đảo đoạn
ngoài tâm động
A E F G H
D C B
A B C D E F G H
M N O P Q R
Chuyển đoạn
tương hỗ
M N O C D E F G H
A B P Q R
A B C D E F G H
M N O P Q R
Chuyển đoạn
không tương hỗ
M N O A B C D E F G H
P Q R
A B C D E F G H
Chuyển đoạn
trong một NST
A D E F B C G H

Hình 9. Các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.
Các chữ cái biểu thị các gen.
Các ô có chấm hoặc gạch chéo là các đoạn nhiễm sắc thể bị biến đổi.

Đột biến mất đoạn thường làm giảm sức sống hoặc gây chết. Ở người mất đoạn ở nhiễm sắc thể 21 gây ung thư máu.

- **Lặp đoạn** : một đoạn nhiễm sắc thể nào đó được lặp lại một lần hay nhiều lần, làm tăng số lượng gen trên nhiễm sắc thể. Đột biến lặp đoạn có thể do đoạn nhiễm sắc thể bị đứt được nối xen vào nhiễm sắc thể tương đồng hoặc do nhiễm sắc thể tiếp hợp không bình thường, do sự trao đổi chéo không đều giữa các crômatit.

Dạng đột biến này gây nên những hậu quả khác nhau có thể làm tăng cường hoặc giảm bớt mức biểu hiện của tính trạng. Ở ruồi dấm, lặp đoạn 16A hai lần trên nhiễm sắc thể X làm cho mắt hình cầu trở thành mắt dẹt. Ở đại mạch lặp đoạn làm tăng hoạt tính enzim amilaza rất có ý nghĩa trong công nghiệp sản xuất bia.

- Đảo đoạn : một đoạn nhiễm sắc thể bị đứt ra rồi quay ngược lại 1800 và gắn vào nhiễm sắc thể, làm thay đổi trật tự phân bố gen. Đoạn bị đảo ngược có thể mang tâm động hoặc không. Đột biến này thường ít ảnh hưởng tới sức sống của cơ thể. Vì vật chất di truyền không bị mất mát. Sự sắp xếp lại gen trên nhiễm sắc thể do đảo đoạn góp phần tạo ra sự đa dạng giữa các nòi trong cùng một loài. Ở một loài ruồi dấm (Drosophila Obscura) người ta đã phát hiện được 12 đảo đoạn trên nhiễm sắc thể số 3, liên quan tới khả năng thích nghi với những điều kiện nhiệt độ khác nhau trong môi trường.

- Chuyển đoạn : một đoạn nhiễm sắc thể này bị đứt ra và gắn vào một nhiễm sắc thể khác, hoặc 2 nhiễm sắc thể khác cặp cùng đứt một đoạn nào đó rồi trao đổi đoạn bị đứt với nhau, các đoạn trao đổi có thể là tương đồng hoặc không.

Đột biến chuyển đoạn tạo nên sự phân bố lại gen giữa các nhiễm sắc thể, một số gen trong nhóm liên kết này chuyển sang nhóm liên kết khác. Sự chuyển đoạn lớn thường gây chết hoặc làm mất khả năng sinh sản. Trong thiên nhiên đã phát hiện được nhiều chuyển đoạn nhỏ ở lúa, chuối, đậu... Trong thực nghiệm đã vận dụng cơ chế chuyển đoạn, đã chuyển được gen cố định nitơ của vi khuẩn vào hệ gen của hướng dương tạo ra giống hướng dương có hàm lượng nitơ cao trong dầu.

CÂU 54

Trình bày nguyên nhân chung của các đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể. Vì sao đa số đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể là có hại? Trong các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể thì dạng nào gây hậu quả lớn nhất?

TRẢ LỜI

1. Nguyên nhân chung gây ra đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể:

Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể phát sinh do tác nhân lí hóa trong môi trường hoặc do những biến đổi sinh lí nội bào làm phá vỡ cấu trúc của nhiễm sắc thể hoặc làm ảnh hưởng tới quá trình tự nhân đôi, tiếp hợp, trao đổi chéo của các nhiễm sắc thể. Tuy nhiên, cần lưu ý tùy thuộc vào độ bền vững về cấu trúc nhiễm sắc thể mà cùng một loại tác nhân gây đột biến, tác động vào các nhiễm sắc thể khác nhau ở các thời điểm khác nhau sẽ tạo nên những loại, tần số đột biến khác nhau.

2. Đa số đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể là có hại vì làm rối loạn sự liên kết các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân, làm thay đổi tổ hợp các gen trong giao tử, dẫn tới biến đổi trong kiểu gen và kiểu hình.

3. Trong các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể thì đột biến mất đoạn và đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể gây ra hậu quả nhiều nhất đặc biệt là đột biến mất đoạn vì chúng làm giảm đi một số gen, cấu trúc lại nhiễm sắc thể, phá vỡ tính cân đối và hài hòa về cấu trúc vật chất di truyền.

CÂU 55

Trình bày các loại biến dị làm thay đổi về số lượng, cấu trúc nhiễm sắc thể.

TRẢ LỜI

Có các loại biến dị sau làm thay đổi số lượng, cấu trúc nhiễm sắc thể :

1. Đột biến số lượng nhiễm sắc thể:

- Sự thay đổi số lượng nhiễm sắc thể ở một hay một số cặp nhiễm sắc thể tạo nên thể dị bội, ở toàn bộ các cặp nhiễm sắc thể tạo nên thể đa bội.

- Có 2 nguyên nhân gây ra đột biến số lượng nhiễm sắc thể đó là tác nhân lí hóa trong ngoại cảnh hoặc môi trường nội bào làm cản trở sự phân li của các cặp nhiễm sắc thể ở kì sau của quá trình phân bào.

- Có 2 loại đột biến số lượng nhiễm sắc thể :

+ Thể dị bội (lệch bội) : tế bào sinh dưỡng đáng lẽ chứa 2 nhiễm sắc thể ở mỗi cặp tương đồng thì lại có thể chứa 3 nhiễm sắc thể (thể ba nhiễm), nhiều nhiễm sắc thể (thể đa nhiễm), một nhiễm sắc thể (thể một nhiễm) hoặc thiếu hẳn một nhiễm sắc thể (thể khuyết nhiễm). Các đột biến này thường gây ra những hậu quả có hại, ví dụ 3 nhiễm sắc thể 21 ở người gây nên bệnh Đao, dạng XO biểu hiện hội chứng Tơcnơ, **XXY** hội chứng Claiphentơ.

+ Thể đa bội : Người ta chia thành 2 loại : đa bội chẵn (4n, 6n...) và đa bội lẻ (3n, 5n...). Cơ chế phát sinh đa bội (xem ý 2 câu 52).

- Các thể đa bội, dị bội là nguồn nguyên liệu cho chọn lọc tự nhiên và có ý nghĩa trong tạo giống cây trồng.

2. Biến dị làm thay đổi cấu trúc nhiễm sắc thể:

- Trao đổi đoạn xảy ra ở kì trước I của giảm phân giữa 2 crômatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng, chúng đứt ra các đoạn tương ứng hoặc không tương ứng và chuyển đổi cho nhau. Trao đổi đoạn nhiễm sắc thể dẫn tới sắp xếp lại gen trong phạm vi một cặp nhiễm sắc thể tạo ra những nhóm gen liên kết mới, làm thay đổi cấu trúc nhiễm sắc thể.

- Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể : bao gồm mất đoạn, đảo đoạn, lặp đoạn nhiễm sắc thể, chuyển đoạn nhiễm sắc thể. Các đột biến này làm thay đổi cấu trúc nhiễm sắc thể ở những mức độ khác nhau. (Xem ý 2 câu 53).

CÂU 56

Điểm giống nhau và khác nhau cơ bản giữa biến dị tổ hợp và biến dị đột biến. Vai trò của các loại biến dị đó trong tiến hóa và trong chọn giống.

TRẢ LỜI

1. Điểm giống nhau giữa biến dị tổ hợp và biến dị đột biến:

- Cả hai đều là biến dị di truyền, qua giao tử vào hợp tử để di truyền qua các thế hệ.
- Cả hai đều thuộc biến dị vô hướng có thể có lợi, có hại hay trung tính.
- Có thể xuất hiện những biến dị mới chưa có ở bố mẹ hoặc tổ tiên.
- Đều là những biến dị có liên quan đến biến đổi vật chất di truyền.

2. Điểm khác nhau giữa biến dị tổ hợp và đột biến:

- Về nguyên nhân : Biến dị tổ hợp xuất hiện nhờ quá trình giao phối, biến dị đột biến xuất hiện do tác động của môi trường trong và ngoài cơ thể.
- Về cơ chế : Biến dị tổ hợp phát sinh do cơ chế phân li độc lập, tổ hợp tự do, hoán vị gen trong quá trình tạo giao tử và sự kết hợp ngẫu nhiên giữa giao tử đực và giao tử cái trong quá trình thụ tinh. Còn biến dị đột biến phát sinh do rối loạn quá trình phân bào hoặc do rối loạn quá trình tái sinh nhiễm sắc thể đã làm thay đổi số lượng, cấu trúc vật chất di truyền (đột biến số lượng nhiễm sắc thể, đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.

đột biến gen).

- Về tính chất biểu hiện :

+ Biến dị đột biến thể hiện một cách đột ngột, ngẫu nhiên, cá biệt, không định hướng. Phần lớn đột biến là có hại, tần số đột biến có lợi rất thấp. Còn biến dị tổ hợp dựa trên cơ sở tổ hợp lại các gen vốn có ở bố mẹ và tổ tiên, vì thế có thể làm xuất hiện các tính trạng đã có hoặc chưa có ở thế hệ trước. Sự phân li độc lập, sự hoán vị gen, tương tác qua lại giữa các gen đã sắp xếp lại các tính trạng vốn có hoặc làm xuất hiện tổ hợp kiểu hình mới, kiểu hình mới ở thế hệ sau.

+ Biến dị tổ hợp có thể dự đoán được quy mô xuất hiện, tần số xuất hiện nếu biết trước được kiểu di truyền của bố mẹ. Còn biến dị đột biến không thể chủ động xác định trước khả năng xuất hiện ở đời con với loại đột biến và tần số đột biến là bao nhiêu.

+ Biến dị tổ hợp thường có giá trị không đặc sắc như đột biến, chúng xuất hiện ở mức độ nhỏ, đa dạng tạo ra nguồn biến dị thường xuyên, vô tận cho chọn lọc tự nhiên.

3. Vai trò của các loại biến dị đó trong tiến hóa và chọn giống:

- Biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu biến dị di truyền thứ cấp cung cấp cho tiến hóa. Nhờ các biến dị này mà trải qua lịch sử dài từ một vài loài ban đầu có thể tạo ra nhiều loài mới. Trong chọn giống dựa trên cơ chế xuất hiện biến dị tổ hợp, người ta đề xuất các phương pháp lai giống nhằm nhanh chóng tạo ra các giống có giá trị.

- Biến dị đột biến là nguồn nguyên liệu biến dị di truyền sơ cấp cung cấp cho tiến hóa. Đặc biệt đột biến gen là nguồn nguyên liệu cơ bản. Trong chọn giống dựa trên cơ chế xuất hiện, giá trị của các loại đột biến, người ta đã xây dựng các phương pháp gây đột biến nhằm nhanh chóng tạo ra những đột biến có giá trị, góp phần tạo ra những giống cây trồng và vi sinh vật có năng suất, phẩm chất cao, thích nghi tốt.

CÂU 57

Tại sao trồng cây ăn quả thường trồng bằng cành giâm, chiết, ghép hay bằng củ là chủ yếu, ít khi trồng bằng hạt?

TRẢ LỜI

- Trồng bằng cành giâm, chiết, ghép, bằng củ là hình thức sinh sản sinh dưỡng nghĩa là từ một bộ phận, một tổ chức cơ quan của cơ thể bằng nguyên phân tạo ra các thế hệ tế bào con giống hệt tế bào mẹ về bộ máy di truyền, trên cơ sở đó tạo nên cơ thể mẹ. Vì vậy phẩm chất giống vẫn giữ được ổn định như cơ thể mẹ.
- Trồng bằng hạt là hình thức sinh sản hữu tính nghĩa là qua giảm phân tạo giao tử và thụ tinh. Mỗi hạt là một kiểu biến dị tổ hợp. Vì vậy, khi sử dụng hạt để nhân giống đặc tính tốt sẽ có thể bị phân li, giống không giữ được những phẩm chất như cơ thể mẹ.
- Tuy nhiên cũng cần lưu ý có những giống cây ăn quả không thể trồng bằng giâm, chiết cành hay bằng củ, người ta phải trồng bằng hạt. Trong trường hợp này phải sử dụng tới biện pháp chọn lọc thường xuyên để giữ lại cây con có phẩm chất tốt.
- Đến nay, nhiều loài cây ăn quả đã được nhân giống vô tính bằng nuôi cấy mô, rất thuận lợi, tạo ra tiềm năng nhân giống vô tận. Phương pháp này đang ngày càng áp được dụng có hiệu quả trên thế giới và ở nước ta.

CÂU 58

Những nhiễm sắc thể không có tâm động di chuyển trên dây tơ vô sắc như thế nào? Hiện tượng này có ý nghĩa gì đối với sâu bọ?

TRẢ LỜI

Thông thường mỗi nhiễm sắc thể có một tâm động là nơi đính bám dây tơ vô sắc để phân li các nhiễm sắc thể về 2 cực tế bào một cách chính xác và nhanh chóng, ổn định vật chất di truyền qua các thế hệ. Ở một vài loài sinh vật, nhiễm sắc thể không có tâm động vì vậy dây tơ vô sắc có thể đính vào bất cứ điểm nào trên nhiễm sắc thể, nên người ta còn gọi nó là nhiễm sắc thể nhiều tâm (pôlicentric) hoặc nhiễm sắc thể tâm khuyếch tán. Loại nhiễm sắc thể thường gặp ở cỏ đăng tâm (luzula), giun đũa (Ascaris) và ở một số sâu bọ cánh vẩy. Hiện tượng nhiễm sắc thể nhiều tâm đã tạo cho sâu bọ cánh vảy có khả năng chống chịu với tia phóng xạ ở liều cao vì khi có phóng xạ liều cao quá trình phân bào của chúng vẫn xảy ra bình thường.

CÂU 59

Hai tế bào sinh ra từ một hợp tử lưỡng bội có điểm gì giống và khác nhau trong trường hợp bình thường và không bình thường?

TRẢ LỜI

1. Trong trường hợp bình thường:

- Điểm giống nhau về cấu trúc tế bào :

Mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh và nhân. Nhân chứa bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội giống nhau về cấu trúc.

- Điểm khác nhau về cấu trúc tế bào : Nếu 2 tế bào đó sinh ra ở các thời điểm khác nhau thì chúng sẽ khác nhau về kích thước tế bào, hàm lượng các bào quan, hình thái nhiễm sắc thể. Nếu 2 tế bào đó là một tế bào sinh dưỡng và một tế bào giao tử thì chúng sẽ khác nhau về hình dạng, kích thước, số lượng nhiễm sắc thể.

- Điểm giống nhau về chức năng : Đều chứa bộ nhiễm sắc thể đặc trưng cho loài, tế bào đều có khả năng lớn lên và phân chia, nó là đơn vị cấu trúc và đơn vị chức năng của cơ thể sống, có khả năng trao đổi chất với môi trường, có những phản ứng đặc trưng để tồn tại và phát triển.

- Điểm khác nhau về chức năng : Nếu 2 tế bào đó cùng là tế bào 2n nhưng tồn tại ở 2 mô khác nhau chúng có thể giữ những chức năng khác nhau.

2. Trong trường hợp không bình thường:

- Trong điều kiện môi trường bất lợi, sự phân bào cũng có thể xảy ra bình thường, tuy nhiên nhiều thí nghiệm đã chứng tỏ ở giai đoạn đầu phát triển, hợp tử rất nhạy cảm với tác động của môi trường, nên những biến đổi bất thường của môi trường đều tác động rõ rệt lên sự biểu hiện tính trạng về sau của cơ thể.

- Các nhân tố gây biến đổi tác động lên hợp tử có thể tạo ra thường biến hoặc đột biến. Thường biến có thể làm cho 2 tế bào có những biến đổi giống nhau hoặc khác nhau và khác với hợp tử. Nếu là đột biến thì tùy thuộc vào thời điểm và giai đoạn tổng hợp ADN mà chúng có thể giống hoặc khác nhau. Nếu đột biến xảy ra ở giai đoạn G1 (ADN chưa nhân đôi) thì 2 tế bào con sinh ra cùng mang một loại đột biến như nhau. Nếu đột biến xảy ra ở giai đoạn S hoặc G2 (sau khi ADN và nhiễm sắc thể nhân đôi) thì có thể hoặc cả 2 hoặc một sợi ADN nào đó bị đột biến nên 2 tế bào con sinh ra có thể khác nhau về cấu trúc dẫn tới khả năng biểu hiện tính trạng có thể khác nhau.

Nói chung những biến đổi thường biến có thể ảnh hưởng tốt hoặc xấu lên sự hình thành tính trạng, nhưng các biến đổi này không di truyền được vì không đụng chạm tới kiểu gen. Còn các đột biến thường gây nên những hậu quả có hại. Nếu các đột biến xuất hiện ở một mô thì sẽ tạo nên thể khảm. Nếu đột biến xảy ra ở giai đoạn hợp tử, giai đoạn tiền phôi, cơ thể còn non thì có thể di truyền cho thế hệ sau.

Chương III

TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

CÂU 60

Những điểm mới trong phương pháp nghiên cứu di truyền của Menden là gì?

TRẢ LỜI

1. Chọn đối tượng nghiên cứu có nhiều thuận lợi :

Menden đã chọn cây đậu Hà Lan làm đối tượng nghiên cứu có 3 thuận lợi cơ bản :

- Thời gian sinh trưởng ngắn trong vòng 1 năm.
- Cây đậu Hà Lan có khả năng tự thụ phấn cao độ do cấu tạo của hoa, nên tránh được sự tạp giao trong lai giống.
- Có nhiều tính trạng đối lập và là tính trạng đơn gen (ông đã chọn 7 cặp tính trạng để nghiên cứu).

2. Đề xuất phương pháp phân tích cơ thể lai gồm 4 nội dung cơ bản :

- Tạo dòng thuần chủng trước khi nghiên cứu bằng cách cho các cây đậu dùng làm dạng bố, dạng mẹ tự thụ phấn liên tục để thu được các dòng thuần chủng.
- Lai các cặp bố mẹ thuần chủng khác nhau về một hoặc vài cặp tính trạng tương phản rồi theo dõi các đời con cháu, phân tích sự di truyền của mỗi cặp tính trạng, trên cơ sở đó phát hiện quy luật di truyền chung của nhiều tính trạng.
- Sử dụng phép lai phân tích để phân tích kết quả lai, trên cơ sở đó xác định được bản chất của sự phân li tính trạng là do

sự phân li tổ hợp của các nhân tố di truyền trong giảm phân và thụ tinh. Từ nhận thức này đã cho phép ông xây dựng được giả thuyết giao tử thuần khiết.

- Dùng toán thống kê và lí thuyết xác suất để phân tích quy luật di truyền các tính trạng của bố mẹ cho các thế hệ sau.

CÂU 61

Nguyên nhân và cơ chế nào dẫn tới sự giống nhau hoặc khác nhau về kiểu gen hoặc kiểu hình ở đời lai F_1 và F_2 trong trường hợp lai 1 cặp tính trạng có hiện tượng trội hoàn toàn và trội không hoàn toàn?

TRẢ LỜI

1. Nguyên nhân và cơ chế dẫn tới sự giống nhau và kiểu gen ở F_1 và F_2 trong trường hợp lai 1 cặp tính trạng có hiện tượng trội hoàn toàn và trội không hoàn toàn.

Do P thuần chủng khác nhau bởi 1 cặp gen chi phối 1 cặp tính trạng khi P giảm phân tạo ra 1 loại giao tử ở mỗi giới tính. Vì vậy khi thụ tinh ở F_1 đều chứa cặp gen dị hợp. Khi F_1 phát sinh giao tử, tạo nên 2 loại giao tử : 1 loại mang gen trội, 1 loại mang gen lặn có tỉ lệ tương đương nhau. Nhờ đó khi thụ tinh, hình thành 3 kiểu gen đều có tỉ lệ 25% đồng hợp tử trội 50% dị hợp tử, 25% đồng hợp tử lặn.

2. Nguyên nhân và cơ chế dẫn tới sự khác nhau về kiểu hình ở F_1 và F_2 trong trường hợp lai 1 cặp tính trạng có hiện tượng trội hoàn toàn và trội không hoàn toàn.

- Trong trường hợp trội hoàn toàn, do nhân tố di truyền trội lấn át hoàn toàn nhân tố di truyền lặn nên F_1 dị hợp tử biểu hiện kiểu hình trội, F_2 có 3 kiểu gen biểu hiện thành 2 kiểu hình có tỉ lệ trung bình 3 trội : 1 lặn

P :	AA	x	aa
	cây hoa đỏ		cây hoa trắng
G_P :	A	↓	A
F_1 :	Aa cây hoa đỏ	x	Aa cây hoa đỏ
G_{F_1} :	A, a	↓	A, a

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2 Aa : 1 aa

KH(2) : 3 cây hoa đỏ : 1 cây hoa trắng

- Trong trường hợp trội không hoàn toàn, do nhân tố di truyền trội lấn át không hoàn toàn nhân tố di truyền lặn, nên có thể có kiểu gen dị hợp tử biểu hiện kiểu hình trung gian, Vì vậy F_1 có kiểu hình trung gian, còn F_2 3 kiểu gen biểu hiện thành 3 kiểu hình có tỉ lệ trung bình 1 : 2 : 1

P :	AA	x	aa
	cây hoa đỏ		cây hoa trắng
G_P :	A	↓	a
F_1 :	$\overline{A}a$	x	$\overline{A}a$
	cây hoa hồng		cây hoa hồng
G_{F_1} :	A, a	↓	A, a

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2 $\overline{A}a$: 1 aa

KH(3) : 1 cây hoa đỏ : 2 cây hoa hồng : 1 cây hoa trắng

CÂU 62

Hãy tìm các phép lai thích hợp chịu sự chi phối của các định luật di truyền khác nhau, nhưng đều cho tỉ lệ phân li kiểu hình 3 : 1 mỗi định luật, cho một sơ đồ lai minh họa.

TRẢ LỜI

Các định luật di truyền sau có tỉ lệ phân li kiểu hình 3 : 1.

1. Định luật phân li F_2 trong lai 1 cặp tính trạng có hiện tượng trội hoàn toàn.

F_1 : Aa x Aa

đậu hạt trơn ↓ đậu hạt trơn

G_{F_1} : A, a A, a

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2 Aa : 1 aa

KH(2) : 3 đậu hạt trơn : 1 đậu hạt nhăn

2. Định luật di truyền phân li độc lập :

F_1 : Aa BB x Aa bb

đậu hạt trơn, màu vàng ↓ đậu hạt trơn, màu xanh

G_{F_1} : AB, aB Ab, ab

F_2 : KG(3) : 1 AABb : 2 AaBb : 1 aaBb

KH(2) : 3 đậu hạt trơn, vàng : 1 đậu hạt nhăn, vàng

3. Di truyền tương tác nhiều gen xác định một tính trạng thể hiện qua tương tác bổ trợ, át chế, cộng gộp.

F_1 : Aa Bb x aa bb

cây cao ↓ cây thấp

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab ↓ ab

F_2 :
KG(4) : 1 AaBb : 1 Aabb : 1 aaBb : 1 aabb
KH(2) : 1 cao : 3 thấp

4. Di truyền đa hiệu :

F_1 : Vv x Vv

ruồi cánh dài, đốt thân dài, lông mềm ↓ ruồi cánh dài, đốt thân dài, lông mềm

G_{F_1} : Vv ↓ Vv

F_2 :
KG(3) : 1 VV : 2 Vv : 1 vv
KH(2) : 3 cánh dài, đốt thân dài, lông mềm : 1 cánh ngắn, đốt thân ngắn, lông cứng

5. Di truyền gen liên kết hoàn toàn :

F_1 : $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{AB}{ab}$

cây cao, hạt tròn ↓ cây cao, hạt tròn

G_{F_1} $\underline{AB}$: $\underline{ab}$ ↓ $\underline{AB}$: $\underline{ab}$

F_2 : KG(3) : $1\frac{AB}{AB} : 2\frac{AB}{ab} : 1\frac{ab}{ab}$

KH(2) : 3 cây cao, hạt tròn : 1 cây thấp, hạt dài

6. Di truyền gen trên nhiễm sắc thể giới tính X :

F_1 : X^WX^w x X^{WY}

ruồi mắt đỏ ↓ ruồi mắt đỏ

KG(4) : 1 X^WX^w : 1 X^WX^w : 1 X^WY : 1 X^WY

KH(2) : 3 ruồi mắt đỏ : 1 ruồi mắt trắng

CÂU 63

Tìm các phép lai thích hợp chịu sự chi phối của các định luật di truyền khác nhau, đều cho tỉ lệ kiểu hình 1 : 2 : 1. Mỗi định luật cho 1 sơ đồ minh họa?

TRẢ LỜI

Tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 2 : 1 được nghiệm đúng với nội dung các định luật di truyền sau :

1. Di truyền trội trung gian :

F_1 : $\overline{A}a$ x $\overline{A}a$

hoa hồng ↓ hoa hồng

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2 $\overline{A}a$: 1 aa

KH(3) : 1 đỏ : 2 hồng : 1 trắng

2. Di truyền tương tác nhiều gen quy định một tính trạng biểu hiện qua tương tác bổ trợ, át chế, cộng gộp :

F_1 : DdFf x ddff

bí quả dẹt ↓ bí quả dài

G_{F_1} : DF, Df, dF, df df

F_B : **KG(4)** : **1 DdFf : 1 Ddff : 1 ddFf : 1 ddff**

KH(3) : 1 bí quả dẹt : 2 bí quả tròn : 1 bí quả dài

3. Di truyền đa hiệu của gen :

F_1 : **Mm** x **Mm**

cây quả màu hồng, kích thước trung bình | cây quả màu hồng, kích thước trung bình

G_{F_1} : **M, m** **M, m**

F_B : KG(3) : **1 MM : 2 Mm : 1 mm**

KH(3) : 1 cây quả đỏ, kích thước lớn

2 cây quả hồng, kích thước trung bình

1 cây quả trắng, kích thước bé

4. Di truyền gen liên kết :

F_1 : $\frac{AB}{aB}$ x $\frac{Ab}{aB}$

cây cao, hạt tròn | **cây cao, hạt tròn**

G_{F_1} : $\underline{Ab}$: $\underline{aB}$ $\underline{Ab}$: $\underline{aB}$

F_2 :

KG(3) : $1\frac{Ab}{Ab} : 2\frac{Ab}{aB} : 1\frac{aB}{aB}$

KH(3) : 1 cây cao, dài : 2 cây cao, hạt tròn : 1 cây thấp, hạt dài

5. Di truyền liên kết với giới tính trong trường hợp trội không hoàn toàn :

F_1 : X^DX^d x X^DY

mèo lông tam thể — mèo lông đen

G_{F_1} : X^D, X^d — X^D, Y

F_2 :
KG(4) : 1 X^DX^D : 1 X^DY : 1 X^DX^d : 1 X^dY
KH(3) : 2 mèo đen : 1 mèo tam thể : 1 mèo hung

6. Ngoài ra có thể làm thêm trường hợp di truyền nhóm máu ở người :

P : I^AI^B x I^AI^B

(AB) — (AB)

G_P : I^A, I^B — I^A, I^B

F_1 :
KG(3) : 1 I^AI^A : 2 I^AI^B : 1 I^BI^B
KH(3) : 1 A : 2 AB : 1 B

CÂU 64

Tìm các phép lai thích hợp thuộc các định luật di truyền khác nhau nhưng đều có tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 1. Mỗi định luật cho 1 sơ đồ minh họa.

TRẢ LỜI :

Tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 1 được chi phối bởi các định luật di truyền sau :

1. Di truyền trội lặn hoàn toàn biểu hiện qua phép lai phân tích :

F_1 : Aa aa

cây cao cây thấp

G_{F_1} : A, a a

F_B : KG(2) : 1 Aa : 1 aa

KH(2) : 1 cây cao : 1 cây thấp

2. Di truyền trội lặn không hoàn toàn biểu hiện trong phép lai phân tích và lai trở lại :

F_1 : $\overline{A}a$ x aa

cây hoa hồng cây hoa trắng

G_{F_1} : A, a a

KG(2) : 1 $\overline{A}a$: 1 aa

F_2 :

KH(2) : 1 cây hoa hồng : 1 cây hoa trắng

F_1 : $\overline{A}a$ x AA

cây hoa hồng cây hoa đỏ

G_{F_1} : A, a A

F_2 : KG(2) : 1 AA : 1 Aa

KH(2) : 1 cây hoa đỏ : 1 cây hoa hồng

3. Di truyền độc lập khi lai nhiều tính trạng, ở đời con có 1 tính trạng phân li kiểu hình khác 1 : 1 còn các tính trạng khác có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1.

F_1 : Aa BB x aa bb
đậu cây cao, hạt trơn đậu cây thấp, hạt nhăn
G_{F_1} : AB, aB ab
F_2 : KG(2) : 1AaBb : 1 aaBb
KH(2) : 1 cây cao, hạt trơn : 1 cây thấp, hạt trơn

4. Di truyền tương tác nhiều gen quy định một tính trạng biểu hiện qua tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp :

F_1 : Ddff x ddff
bí quả tròn bí quả dài
G_{F_1} : Dd, df df
F_B : KG(2) : 1 Ddff : 1 ddff
KH(2) : 1 quả bí tròn : 1 quả bí dài

5. Di truyền đa hiệu của gen biểu hiện trong phép lai phân tích :

F_1 : Vv x vv
ruồi cánh dài, đốt thân dài ruồi cánh ngắn, đốt thân ngắn
G_{F_1} : V, v v
KG(2) : 1 Vv : 1 vv
F_B : KH(2) : 1 ruồi cánh dài, đốt thân dài :
2 ruồi cánh ngắn, đốt thân ngắn

6. Di truyền liên kết gen :

F_1 : $\frac{BV}{bv}$ x $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài — ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\underline{BV}$, $\underline{bv}$ — $\underline{bv}$

F_B : $1\frac{BV}{bv} : 1\frac{bv}{bv}$

1 ruồi xám, cánh dài : 1 ruồi đen, cánh cụt

7. Di truyền tính trạng giới tính :

P : XX x XY

G_P : X — X, Y

F_1 : KG(2) : 1 XX : 1 XY

KH(2) : 1 ♂ : 1 ♀

8. Di truyền gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính X :

P_1 : X^dX^d x X^DY

mèo lông hung — mèo lông đen

F_1 : KG(2) : 1 X^DX^d : 1 X^DY

KH(2) : 1 mèo tam thể : 1 mèo hung

9. Di truyền gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính Y :

P XX x XY^d

bình thường — dính ngón tay 2-3

G_P : X : X, Y^d

F_1 KG(2) : 1 XX : 1 XY^d

KH(2) : 1 bình thường (♀) : 1 dính ngón tay 2-3 (♂)

CÂU 65

Tìm các định luật di truyền mà đời con có tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 1 : 1 : 1. Mỗi định luật cho 1 sơ đồ lai minh họa.

TRẢ LỜI

Tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 1 : 1 : 1 được nghiệm đúng với các định luật di truyền sau :

1. Di truyền độc lập khi lai 2 cặp tính trạng biểu hiện qua phép lai phân tích :

F_1 : AaBb ↓ aabb

đậu hạt trơn, màu vàng — đậu hạt nhăn, màu xanh

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab — ab

F_B

KG(4) : 1 AaBb : 1 Aabb : 1 aaBb : 1 aabb

KH(4) : 1 đậu hạt trơn, màu vàng :
1 đậu hạt trơn, màu xanh :
1 đậu hạt nhăn, màu vàng :
1 đậu hạt nhăn, màu xanh.

2. Di truyền tương tác nhiều gen qui định một tính trạng có 4 kiểu hình biểu hiện trong tương tác bổ trợ :

F_1 : AaBb x aabb

gà mào hồ đào — gà mào hình lá

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab — ab

F_B KG(4) : 1 AaBb : 1 Aabb : 1 aaBb : 1 aabb

KH(4) : 1 gà mào hồ đào : 1 gà mào hoa hồng :
1 gà mào hạt đậu : 1 gà mào hình lá

3. Di truyền gen liên kết trên nhiễm sắc thể thường :

F_1 : $\frac{Bv}{bv}$ x $\frac{bV}{bv}$

ruồi mình xám, cánh cụt — ruồi mình đen, cánh dài

G_{F_1} : Bv : bv — bV : bv

KG(4) : $1\frac{Bv}{bv} : 1\frac{bv}{bv} : 1\frac{BV}{bv} : 1\frac{bv}{bv}$

F_2 : KH(4) : 1 ruồi mình xám, cánh dài :
1 ruồi mình xám, cánh cụt :
1 ruồi mình đen, cánh dài :
1 ruồi mình đen, cánh cụt.

4. Di truyền gen liên kết trên nhiễm sắc thể giới tính X (xét đực cái riêng) :

F_1 : X^WX^w x X^wY

ruồi mắt đỏ — ruồi mắt trắng

G_{F_1} : X^W, X^w — X^w, Y

F_2 : KH(4) : $1\,X^WX^w$: $1\,X^wX^w$: $1\,X^WY$: $1\,X^wY$

KH(4) : 1 ruồi mắt đỏ (♀) :
1 ruồi mắt trắng (♀) :
1 ruồi mắt đỏ (♂) :
1 ruồi mắt trắng(♂).

5. Di truyền nhóm máu ở người :

F_1 : I^AI^O x I^BI^O

(A) (B)

G_{F_1} : I^A, I^O I^B, I^O

F_2 : KG(4) : $1\ I^AI^B : 1\ I^AI^O : 1\ I^BI^O : 1\ I^OI^O$

KH(4) : 1 AB : 1 A : 1 B : 1 O

CÂU 66

F_1 lai với cơ thể khác được thế hệ lai phân li có tỉ lệ kiểu hình 3 : 3 : 1 : 1

1. Cho ví dụ về kiểu hình và viết sơ đồ lai phù hợp với mỗi định luật di truyền thoả mãn tỉ lệ trên.
2. Phân biệt các định luật di truyền đó

Biết rằng gen xác định tính trạng tồn tại trên nhiễm sắc thể thường.

TRẢ LỜI

1. Tỉ lệ phân li kiểu hình 3 : 3 : 1 : 1 được nghiệm đúng với các định luật di truyền sau :

- Di truyền độc lập khi lai 2 cặp tính trạng trong đó có một cặp tính trạng phân li tỉ lệ kiểu hình 3 : 1, 1 cặp tính trạng khác phân li tỉ lệ 1 : 1.

F_1 : AaBb x Aabb

đậu hạt trơn, màu vàng | đậu hạt trơn, màu xanh

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | Ab, ab

F_2 : KG(6) : 1 AABb : 1 AAbb : 2 AaBb : 2Aabb : 1 aaBb : 1 aabb

KH(4) : 3 đậu hạt trơn, màu vàng :
3 đậu hạt trơn, màu xanh :
1 đậu hạt nhăn, màu vàng :
1 đậu hạt nhăn, màu xanh.

2. Di truyền tương tác gen kiểu bổ trợ : 1 tính trạng có 4 kiểu hình :

F_1 : AaBb x Aabb

gà mào hồ đào | gà mào hoa hồng

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | Ab, ab

F_2 : KG(6) : 1 AABb : 1 AAbb : 2 AaBb : 2 Aabb : 1 aaBb : 1 aabb

KH(4) : 3 gà mào hồ đào :
3 gà mào hoa hồng :
1 gà mào hạt đậu :
1 gà mào hình lá.

- Di truyền gen liên kết không hoàn toàn có tần số hoán vị gen là 25%

F_1 : $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{ab}{ab}$

cây cao, quả tròn | cây thấp, quả dài

0,375 AB : 0,375 ab $\frac{ab}{1,0}$

0,125 aB : 0,125 AB

F_B : KG(4) : $0,375\frac{AB}{ab} : 0,375\frac{ab}{ab} : 0,125\frac{aB}{ab} : 0,125\frac{Ab}{ab}$

KH(4) : 3 cây cao, quả tròn :
3 cây thấp, quả dài :
1 cây thấp, quả tròn :
1 cây cao, quả dài.

3. Điểm khác nhau giữa 3 định luật di truyền tìm thấy ở trên

Di truyền độc lập	*Di truyền tương tác*	*Di truyền liên kết không hoàn toàn*
- 2 cặp gen không alen tồn tại trên 2 cặp nhiễm sắc thể khác nhau, phân li riêng rẽ, tổ hợp tự do.	- 2 cặp gen không alen tồn tại trên 2 cặp nhiễm sắc thể khác nhau, phân li riêng rẽ, tổ hợp tự do	- 2 cặp gen không alen tồn tại trong cùng 1 nhóm liên kết, phân li, tổ hợp phụ thuộc vào nhau.
- Mỗi cặp gen xác định một cặp tính trạng, mỗi tính trạng có 2 kiểu hình.	- 2 cặp gen xác định một cặp tính trạng theo kiểu tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp, có từ 2 đến 4 kiểu hình.	- Mỗi cặp gen xác định 1 cặp tính trạng có 2 kiểu hình các tính trạng tạo thành từng nhóm liên kết.
- F_1 x F_1, ở F_2 tạo ra 9 kiểu gen có tỉ lệ : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1 và 4 kiểu hình có tỉ	- F_1 x F_1, ở F_2 tạo 9 kiểu gen có tỉ lệ 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1 và có từ 2 đến 4 kiểu	- F_1 x F_1, ở F_2 tạo ra 7 kiểu gen (hoán vị gen ở 1 giới tính), tạo 10 kiểu gen

Di truyền độc lập	*Di truyền tương tác*	*Di truyền liên kết không hoàn toàn*
lệ 9 : 3 : 3 : 1	hình có tỉ lệ : 9 : 3 : 3 : 1; 9 : 7; 9 : 6 : 1; 9 : 3 : 4; ...	(hoán vị gen ở 2 giới tính) và 4 kiểu hình, tỉ lệ phân li kiểu gen và kiểu hình phụ thuộc vào tần số hoán vị gen.
- F_1 lai phân tích tạo 4 kiểu gen và 4 kiểu hình đều có tỉ lệ 1 : 1 : 1 : 1.	- F_1 lai phân tích tạo ra 4 kiểu gen có tỉ lệ 1 : 1 : 1 : 1 và có các tỉ lệ kiểu hình : 1 : 2 : 1; 3 : 1; 1 : 1 : 1 : 1 tuỳ thuộc vào kiểu tương tác gen.	- F_1 lai phân tích tạo 4 kiểu gen, 4 kiểu hình tỉ lệ phụ thuộc vào tần số hoán vị gen.
- Lai thuận, lai nghịch kết quả không đổi.	- Lai thuận, lai nghịch kết quả không đổi	- Lai thuận, lai nghịch kết quả có thể thay đổi
- Có tính phổ biến.	- Có tính phổ biến hơn.	- Ít phổ biến.
- Tạo biến dị tổ hợp tự do.	- Tạo 2 loại biến dị tổ hợp : tổ hợp tự do, tương tác gen.	- Tạo biến dị tái tổ hợp.

CÂU 67

Cho 2 ví dụ về tương tác giữa 2 cặp gen không alen mà ở F_2 có tỉ lệ kiểu hình 9 : 7 và 9 : 6 : 1. Rút ra điểm giống và khác nhau giữa 2 trường hợp di truyền tương tác nói trên.

TRẢ LỜI

1. Tương tác có tỉ lệ 9 : 7 và 9 : 6 : 1 là tương tác bổ trợ.

- Sự di truyền chiều cao cây ngô, khi có mặt 2 gen trội A và B. 2 gen này tương tác với nhau tạo ra kiểu hình cây cao, khi thiếu 1 trong 2 gen trội, hoặc thiếu cả 2 gen trội cho kiểu hình cây thấp. Vì vậy ở F_2 có tỉ lệ : 9 cao : 7 thấp :

P : AAbb x aaBB
cây thấp cây thấp
G_P : Ab aB
F_1 : AaBb x AaBb
cây cao cây cao
G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab AB, Ab, aB, ab

F_2 : KG (9) : 1 AABB : 2 AaBB : 1 aaBB
2 AABb : 4 AaBb : 2 aaBb
1 AAbb : 2 Aabb : 1 aabb

KH (2) : 9 A-B- : cây cao
3 A-bb :
3 aaB- : cây thấp
1 aabb :

- Sự di truyền hình dạng quả bí ngô do 2 cặp gen không alen chi phối. Nếu có mặt gen D, F bí có dạng quả dẹt, nếu có mặt 1 trong 2 gen trội d hoặc F bí có dạng quả tròn, nếu có mặt cả 2 cặp gen lặn, chúng tương tác với nhau tạo ra dạng bí quả dài :

P : DDff x ddFF
bí quả tròn bí quả tròn
G_P : D_f dF

F_1 : DdFf x DdFf

bí quả dẹt ↓ bí quả dẹt

G_{F_1} : DF, dF, Df, df DF, Df, dF, df

F_2 : KG (9) : 1DDFF : 2 DdFF : 1ddFF

2 DDFf : 4 DdFf : 2 ddFf

1 DDff : 2 Ddff : 1 ddff

KH (3) : 9 bí quả dẹt : 6 bí quả tròn : 1 bí quả dài.

2. Điểm giống nhau giữa 2 kiểu tương tác bổ trợ :

- 2 cặp gen không alen cùng xác định sự hình thành 1 tính trạng.
- Các gen xác định tính trạng tồn tại trên các nhiễm sắc thể khác nhau.
- P thuần chủng thì F_1 đồng tính, F_2 phân tính tạo ra 9 kiểu gen đều có tỉ lệ : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1.
- Lai thuận, lai nghịch kết quả không thay đổi.
- Là hiện tượng di truyền phổ biến.
- Đều có sự tương tác bổ trợ giữa 2 gen trội không alen.
- Xuất hiện 2 loại biến dị : Tổ hợp tự do và tương tác qua lại giữa các gen.

3. Điểm khác nhau cơ bản giữa di truyền 9 : 6 : 1 với 9 : 7

9 : 7	9 : 6 : 1
- 2 cặp gen không alen xác định 1 tính trạng có 2 kiểu hình.	- 2 cặp gen không alen xác định 1 tính trạng có 3 kiểu hình.
- Chỉ xảy ra tương tác bổ trợ giữa 2 gen trội không alen, xuất hiện 1 kiểu hình mới.	- Xảy ra tương tác bổ trợ giữa 2 gen trội không alen và tương tác bổ trợ giữa 2 cặp gen lặn làm xuất hiện 2 kiểu hình mới.

9 : 7	9 : 6 : 1
- F_1 x F_1, ở F_2 có tỉ lệ kiểu hình 9 : 7.	- F_1 x F_1, ở F_2 có tỉ lệ kiểu hình 9 : 6 : 1.
- F_1 lai phân tích cho tỉ lệ kiểu hình F_B : 3 : 1.	- F_1 lai phân tích cho tỉ lệ kiểu hình F_B : 1 : 2 : 1.
- Sự có mặt 1 trong 2 gen trội không alen hoặc thiếu cả 2 gen trội không alen đều cho cùng 1 kiểu hình giống nhau.	- Sự có mặt 1 trong 2 gen trội không alen cho cùng 1 kiểu hình, khác kiểu hình của sự có mặt 2 cặp gen lặn.

CÂU 68

Sự di truyền của 2 cặp gen không alen, phân li độc lập cho tỉ lệ kiểu hình 9 : 6 : 1 và 12 : 3 : 1 có điểm gì giống và khác nhau?

TRẢ LỜI

1. Nêu 2 sơ đồ di truyền 9 : 6 : 1 và 12 : 3 : 1.

+ Sơ đồ di truyền 9 : 6 : 1 (xem ý 1 câu 67).

+ Sơ đồ di truyền 12 : 3 : 1 : Di truyền tương tác át chế trội. Ví dụ sự di truyền màu sắc quả bí ngô :

A : Quả màu vàng, a : quả màu xanh.
I : Át chế màu sắc quả.
i : Không át chế màu sắc quả.

$$\begin{array}{llcl} P: & IIAA & \times & iiaa \\ & \text{quả trắng} & \downarrow & \text{quả xanh} \\ G_P: & IA & & ia \end{array}$$

F_1 : IiAa x IiAa

quả trắng quả trắng

G_{F_1} : IA, Ia, iA, ia ↓ IA, Ia, iA, ia

F_2 : KG(9) : 1 IIAA : 2 IiAA : 1 iiAA

2 IIAa : 4 IiAa : 2 iiAa

1 IIaa : 2 Iiaa : 1 iiaa

KH(3) : 12 quả trắng :

3 quả vàng :

1 quả xanh.

2. Điểm giống nhau :

- Đều là sự di truyền của 2 cặp gen không alen, xác định 1 tính trạng có 3 kiểu hình.
- P thuần chủng, F_1 đồng tính, F_2 tỉ lệ kiểu gen đều là : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1. Có tính phổ biến hơn hiện tượng di truyền độc lập.
- Đều xuất hiện các biến dị tổ hợp tự do và tương tác qua lại giữa các gen góp phần tạo nguyên liệu cho chọn lọc tự nhiên.
- Lai phân tích đều cho tỉ lệ kiểu hình 1 : 2 : 1
- Lai thuận, lai nghịch kết quả vẫn không thay đổi.

3. Điểm khác nhau :

9 : 6 : 1	12 : 3 : 1
- Tương tác bổ trợ giữa 2 gen trội không alen, giữa 2 cặp gen lặn không alen.	- Tương tác át chế của gen trội này với gen trội, gen lặn quy định các tính trạng khác.
- Xuất hiện 2 kiểu hình mới do tương tác gen bổ trợ.	- Át chế sự biểu hiện kiểu hình của tính trạng khác. Gen át có thể vừa biểu hiện tính trạng đồng thời át khuất kiểu hình của tính trạng khác.

CÂU 69

Các gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể được di truyền theo những định luật nào? Với mỗi định luật cho một sơ đồ để giải thích. Ý nghĩa của các định luật di truyền đó.

TRẢ LỜI

1. *Các gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể* được di truyền theo định luật di truyền liên kết gen và hoán vị gen. Hai định luật di truyền này được Mogan phát hiện vào năm 1910 trên đối tượng ruồi dấm khi nghiên cứu sự di truyền của 2 tính trạng : màu sắc của thân, độ dài của cánh.

- Định luật di truyền liên kết gen :

Đưa lai 2 dòng ruồi dấm thuần chủng : thân xám, cánh dài với thân đen, cánh cụt thu được F_1 đồng loạt thân xám, cánh dài. Chứng tỏ xám, dài là trội so với đen, cụt. Kết quả phép lai phân tích giữa ruồi đực F_1 với ruồi cái thân đen, cánh cụt chỉ thu được đời FB 2 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ tương đương nhau đó là xám dài và đen cụt. Điều này chứng tỏ cơ thể đực F_1 dị hợp tử về 2 cặp gen tồn tại trên cùng 1 nhiễm sắc thể liên kết với nhau hoàn toàn nên khi giảm phân chỉ tạo ra 2 loại giao tử, 2 loại giao tử này kết hợp với 1 loại giao tử mang 2 gen lặn của cá thể cái đã hình thành 2 kiểu gen cho 2 kiểu hình nói trên. Sơ đồ thí nghiệm có thể trình bày tóm tắt như sau :

P : $\frac{BV}{BV}$ x $\frac{bv}{bv}$

thân xám, cánh dài ↓ thân đen, cánh cụt

F_1 : KG(1) : $\frac{Bv}{bv}$

KH(1) : thân xám, cánh dài

Lai phân tích :

F_1 : ♂ $\frac{BV}{bv}$ x ♀ $\frac{bv}{bv}$

thân xám, cánh dài — thân đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\underline{BV}$: $\underline{bv}$ — $\underline{bv}$

F_B : KG(2) : 1 $\frac{BV}{bv}$: 1 $\frac{bv}{bv}$

KH(2) : 1 thân xám, cánh dài : 1 thân đen, cánh cụt

Từ kết quả trên có thể khái quát nội dung định luật liên kết gen như sau :

Các gen nằm trên một nhiễm sắc thể phân li cùng nhau và tạo nên một nhóm liên kết. Số nhóm liên kết ở mỗi loài tương ứng với số lượng nhiễm sắc thể đơn trong bộ nhiễm sắc thể đơn bội của loài. Số nhóm tính trạng di truyền tương ứng với số nhóm gen liên kết.

- Định luật hoán vị gen :

Cùng trong thí nghiệm lai ruồi dấm nói trên, nhưng ở đây cho ruồi cái F_1 lai với ruồi đực thân đen, cánh cụt. Mogan thu được FB 4 phân lớp kiểu hình, giống các phân lớp kiểu hình trong trường hợp di truyền độc lập, nhưng lại khác về tỉ lệ phân li kiểu hình. Điều này chứng tỏ trong quá trình giảm phân ở một số tế bào sinh dục sơ khai cái có xảy ra hiện tượng tiếp hợp và trao đổi đoạn nên đã hình thành thêm 2 phân lớp kiểu hình thân xám, cánh cụt và thân đen, cánh dài. Nội dung thí nghiệm như sau :

F_1 : ♀ $\frac{BV}{bv}$ x ♂ $\frac{bv}{bv}$

thân xám, cánh dài — thân đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\frac{BV}{0,41}$ $\frac{bv}{0,41}$ $\frac{Bv}{0,09}$ $\frac{bV}{0,09}$ — $\frac{bv}{1,0}$

F_B : KG(4) : $0,41\frac{BV}{bv} : 0,41\frac{bv}{bv} : 0,09\frac{bV}{bv} : 0,09\frac{Bv}{bv}$

KH(4)
0,41 thân xám, xánh dài :
0,41 thân đen, cánh cụt :
0,09 thân xám, cánh cụt :
0,09 thân đen, cánh dài.

Có thể phát biểu định luật hoán vị gen như sau :

Trong quá trình giảm phân phát sinh giao tử hai gen tương ứng trên một cặp nhiễm sắc thể tương đồng có thể đổi chỗ cho nhau, tạo ra nhóm gen liên kết mới. Khoảng cách giữa 2 gen càng lớn thì sức liên kết càng nhỏ và tần số hoán vị gen càng cao và ngược lại.

2. Ý nghĩa của liên kết gen và hoán vị gen :

- Ý nghĩa của liên kết gen :

+ Liên kết gen hạn chế sự xuất hiện các biến dị tổ hợp, duy trì củng cố được các gen quý hiếm, loài giữ được tính đặc trưng qua nhiều thế hệ.

+ Liên kết gen bảo đảm sự di truyền bền vững từng nhóm tính trạng quy định bởi các gen trên một nhiễm sắc thể, nhờ đó trong chọn giống, người ta có khả năng chọn được những nhóm tính trạng tốt luôn luôn đi kèm với nhau.

- Ý nghĩa của hoán vị gen :

+ Dựa trên việc xác định tần số hoán vị gen, xác định vị trí tương đối giữa các gen trên từng nhiễm sắc thể, người ta đã đề ra phương pháp lập bản đồ di truyền. Điều này có ý nghĩa rất lớn trong nghiên cứu di truyền và trong thực tiễn chọn giống.

+ Hoán vị gen làm tăng biến dị tổ hợp cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa.

+ Nhờ hoán vị gen mà những gen quý hiếm trên các nhiễm sắc thể tương đồng có nguồn gốc khác nhau, có dịp tổ hợp với nhau và tạo nên nhóm gen liên kết mới. Điều này có ý nghĩa trong tiến hóa và chọn giống.

Hai hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen mâu thuẫn nhưng thống nhất bảo đảm cho các loài sinh vật tồn tại, sinh trưởng, phát triển và tiến hóa.

CÂU 70

Trình bày những điểm giống và khác nhau cơ bản giữa định luật di truyền liên kết gen hoàn toàn và hoán vị gen.

TRẢ LỜI

1. Những điểm giống nhau cơ bản giữa định luật di truyền liên kết và hoán vị gen :

- Đều là sự di truyền của các gen không alen cùng tồn tại trong nhóm gen liên kết, khi phân li chúng phụ thuộc vào nhau.
- Mỗi gen xác định một tính trạng, biểu hiện tính trội lặn.
- P thuần chủng F_1 đồng tính, F_2 phân tích theo những tỉ lệ nhất định.
- Sự di truyền liên kết, hoán vị gen phụ thuộc vào giới tính của loài, phụ thuộc vào môi trường.

2. Điểm khác nhau cơ bản giữa hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen :

Di truyền liên kết gen	*Di truyền hoán vị gen*
- Các gen cùng nằm trong một nhóm liên kết, cùng phân li không tách nhau ra trong giảm phân tạo giao tử.	- Các gen nằm trong cùng 1 nhóm liên kết phân bố xa nhau, liên kết kém bền chặt, có khả năng đổi chỗ cho nhau đối với từng alen trong cặp gen tương ứng xảy ra ở kì trước I của giảm phân.

Di truyền liên kết gen	*Di truyền hoán vị gen*
- Sự phân li, tổ hợp tự do của nhiều gen trong nhóm liên kết giống kết quả của sự phân li, tổ hợp 1 cặp gen di truyền Menđen.	- Do có hiện tượng hoán vị gen nên tạo nhiều loại giao tử khác nhau → hình thành nhóm gen liên kết mới tạo ra số kiểu tổ hợp kiểu hình giống di truyền độc lập, nhưng chỉ khác về tỉ lệ.
- Có tính phổ biến	- Ít phổ biến vì ngay cả khi có hoán vị gen tần số hoán vị vẫn nhỏ hơn 50% tổng số giao tử sinh ra.
- F_1 x F_1 → F_2 tạo ra 3 kiểu gen có tỉ lệ 1 : 2 : 1, 2 kiểu hình có tỉ lệ 3 : 1 (F_1 dị hợp tử đều), 3 kiểu hình có tỉ lệ 1 : 2 : 1 (F_1 dị hợp tử chéo).	- F_1 x F_1 → F_2 tạo ra 7 kiểu gen, 4 kiểu hình (hoán vị gen xảy ra ở 1 giới tính), tạo 10 kiểu sắp xếp gen trên nhiễm sắc thể và 4 kiểu hình, tỉ lệ kiểu gen, tỉ lệ kiểu hình phụ thuộc vào tần số hoán vị gen, hoán vị gen xảy ra ở 2 giới tính.
- F_1 lai phân tích tạo ra FB 2 kiểu gen, 2 kiểu hình có tỉ lệ 1 : 1.	- F_1 lai phân tích tạo ra FB có 4 kiểu gen, 4 kiểu hình tỉ lệ phân li phụ thuộc vào tần số hoán vị gen.
- Hạn chế xuất hiện các biến dị tổ hợp, duy trì được những đặc trưng vốn có về kiểu gen của loài.	- Tạo nhiều biến dị tái tổ hợp làm cho đặc tính di truyền của loài bị dao động.

CÂU 71

Các định luật di truyền và các hiện tượng biến dị nào xảy ra trong phạm vi một cặp nhiễm sắc thể?

TRẢ LỜI

1. Các định luật di truyền xảy ra trên một cặp nhiễm sắc thể:

- Nếu trên cặp nhiễm sắc thể đó chỉ chứa 1 cặp gen thì có thể tuân theo các định luật di truyền sau :

+ Di truyền trội lặn hoàn toàn :

P : AA x aa
thân cao ↓ thân thấp
F_1 : Aa
thân cao

+ Di truyền phân li trong trường hợp trội, lặn hoàn toàn :

F_1 : Aa x Aa
thân cao ↓ thân cao
F_2 : KG(3) : 1AA : 2 Aa : 1 aa
KH(2) : 3 cao : 1 thấp

+ Di truyền trội lặn không hoàn toàn:

P : AA x aa
hoa đỏ ↓ hoa trắng
G_P : A a

F_1 : $\overline{A}a$ x $\overline{A}a$

hoa hồng hoa hồng

G_{F_1} : A, a A, a

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2 $\overline{A}a$: 1 aa

KH(3) : 1 đỏ : 2 hồng : 1 trắng

+ Di truyền giới tính : đực cái phân li theo tỉ lệ trung bình 1 : 1.

P : XX x XY

G_P : X X, Y

F_1 : KG(2) : 1 XX : 1 XY

KH(2) : 1 ♀ : 1 ♂

+ Di truyền gen trên nhiễm sắc thể giới tính X :

P : X^WX^W x X^wY

ruồi mắt đỏ ruồi mắt trắng

G_P : X^W X^w, Y

F_1 : X^WX^w x X^WY

ruồi mắt đỏ ruồi mắt đỏ

G_{F_1} : X^W, X^w X^W, Y

F_2 : KG(4) : 1 X^WX^W : 1 X^WX^w : 1 X^WY : 1 X^wY

KH(2) : 3 ruồi mắt đỏ (♂, ♀)

1 ruồi mắt trắng (♂)

+ Di truyền gen trên nhiễm sắc thể giới tính Y :

P : XX x XY^d
ngón tay bình thường ↓ dính ngón tay 2-3
G_P : X X, Y^d
F_1 : KG(2) : 1 XX : 1XY^d
KH(2) : 1 có ngón tay bình thường (♀) : 1 dính ngón tay 2-3 (♂)

- Nếu trên cặp nhiễm sắc thể tồn tại nhiều gen không alen thì có thể tuân theo định luật di truyền liên kết hay định luật di truyền hoán vị gen.

+ Định luật di truyền liên kết (nêu thí nghiệm của Mogan (xem phần đầu ý 1 của câu 69)).

+ Định luật di truyền hoán vị gen (xem phần sau ý 1 của câu 69).

2. Các hiện tượng biến dị xảy ra trên một cặp nhiễm sắc thể:

- Trao đổi đoạn xảy ra tại kì trước I giữa 2 crômatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng, tạo ra các nhóm gen liên kết mới, xuất hiện nhóm tính trạng mới (xem sơ đồ tế bào học của hiện tượng hoán vị gen hình 39 trang 80 sinh học 12 Ban khoa học tự nhiên).

- Đột biến số lượng nhiễm sắc thể do rối loạn nguyên phân hay giảm phân có thể làm tăng số lượng nhiễm sắc thể đơn hay giảm số lượng nhiễm sắc thể đơn trong cặp nhiễm sắc thể tạo ra các dạng dị bội. Ví dụ cặp 21 ở người thêm một nhiễm sắc thể mắc hội chứng Đao, cặp 23 ở người thêm một nhiễm sắc thể X tạo thành dạng XXY : mắc hội chứng claifentơ, dạng XO : hội chứng Tơcnơ.

- Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể mất đoạn nhiễm sắc thể, đảo đoạn nhiễm sắc thể, lặp đoạn nhiễm sắc thể, chuyển đoạn tương hỗ, hay không tương hỗ xảy ra trong phạm vi 1 cặp nhiễm sắc thể. Những đột biến này đều gây ra hậu quả có hại (xem ý 2 câu 53).

- Đột biến gen trên nhiễm sắc thể biểu hiện ở 4 dạng cơ bản : mất nuclêôtit, thêm nuclêôtit, thay thế nuclêôtit, đảo vị trí nuclêôtit. Những đột biến này đều làm thay đổi cấu trúc gen tạo nên những tính trạng mới có thể có lợi, có hại, trung tính. Các đột biến này có thể di truyền được qua sinh sản.

CÂU 72

Lai phân tích là gì? Vì sao sử dụng phép lai phân tích lại phát hiện được hiện tượng di truyền liên kết, hoán vị gen? Nếu không dùng lai phân tích thì có thể xác định được tần số hoán vị gen hay không? Cho ví dụ minh họa?

TRẢ LỜI

1. ***Lai phân tích*** là phép lai lấy cơ thể cần kiểm tra kiểu gen lai với cơ thể mang các cặp gen lặn đồng hợp tử. Nếu đời con không phân tính thì cơ thể cần kiểm tra kiểu gen là đồng hợp tử trội, nếu đời con phân tính thì cơ thể cần kiểm tra kiểu gen là không thuần chủng (đưa ví dụ để minh họa).

2. ***Phép lai phân tích*** được sử dụng để phát hiện ra các định luật di truyền gen nhân, trong đó có định luật di truyền liên kết và hoán vị gen.

- Khi lai phân tích với 2 cặp gen xác định hai cặp tính trạng tương phản mà đời con cho tỉ lệ kiểu hình 1 : 1 thì chứng tỏ ở F_1, 2 gen liên kết hoàn toàn trên cùng 1 nhiễm sắc thể, nên khi giảm phân chỉ tạo ra 2 loại giao tử. Hai loại giao tử này kết hợp với 1 loại giao tử mang 2 gen lặn của giới tính khác sẽ tạo nên 2 kiểu gen, 2 kiểu hình có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1

F_1 : ♂ $\frac{BV}{bv}$ x ♀ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài — ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\underline{BV}$: $\underline{bv}$ — bv

F_B : KG(2) : $1\frac{BV}{bv} : 1\frac{bv}{bv}$

KH(2) : 1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt

- Khi lai phân tích về 2 cặp gen xác định 2 tính trạng tương phản, đời con tạo ra 4 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ không bằng nhau. Chứng tỏ trong quá trình giảm phân có 1 số tế bào sinh dục trao đổi đoạn tại kì trước I của giảm phân, nên cơ thể F_1 tạo 4 loại giao tử tỉ lệ khác nhau. Các giao tử này kết hợp với giao tử thuộc giới tính khác mang 2 gen lặn, hình thành 4 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ khác tỉ lệ di truyền độc lập của Menđen.

F_1 : ♀ $\frac{BV}{bv}$ x ♂ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài — ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : 0,41 $\underline{BV}$: 0,41 $\underline{bv}$ — bv

0,09 $\underline{bV}$: 0,09 $\underline{Bv}$ — 1,0

F_B : KG(4) : $0{,}41\frac{BV}{bv} : 0{,}41\frac{bv}{bv} : 0{,}09\frac{Bv}{bv} : 0{,}09\frac{bV}{bv}$

KH(4) : 0,41 mình xám, cánh dài :
0,41 mình đen, cánh cụt :
0,09 mình xám, cánh cụt :
0,09 mình đen, cánh dài.

- Sử dụng phép lai phân tích dễ dàng xác định được tần số hoán vị gen theo công thức :

$$f\% = \frac{\text{Số cá thể có hoán vị gen}}{\text{Tổng số cá thể thu được trong đời lai phân tích}}$$

3. Nếu không dùng phép lai phân tích cũng có thể xác định được tần số hoán vị gen khi sử dụng kết quả ở đời lai F_2 mà tỉ lệ kiểu hình khác tỉ lệ kiểu hình cơ bản của định luật phân li độc lập và định luật liên kết gen.

Ví dụ: Khi lai thứ lúa thuần chủng cây cao, hạt tròn với thứ lúa thuần chủng cây thấp, hạt dài, thu được F_1 đồng loạt cây cao hạt dài. Cho F_1 tự thụ phấn ở F_2 thu được 3000 cây, trong đó có 120 cây thấp, hạt tròn. Biết rằng mỗi gen xác định một tính trạng, mọi diễn biến trong tế bào sinh hạt phấn và tế bào sinh noãn là như nhau. Xác định tần số hoán vị gen.

Ở đây cây thấp hạt tròn chiếm tỉ lệ 4% tổng số cây khác tỉ lệ cây thấp, tròn trong di truyền độc lập. Chứng tỏ có hoán vị gen. Nếu gọi cơ thể cây thấp, tròn có kiểu gen $\frac{ab}{ab}$ thì ta có :

$$\%\underline{ab}\,♂ \times \%\underline{ab}\,♀ = 4\%$$

mà $$\%\underline{ab}\,♂ = \%\underline{ab}\,♀$$

nên $$(\underline{ab})^2 = 0{,}04$$

$$\underline{ab} = \sqrt{0{,}04} = 0{,}2.$$

Suy ra tần số hoán vị gen : 40%.

CÂU 73

Hãy giải thích cơ sở tế bào học hiện tượng di truyền của mỗi cặp tính trạng không phụ thuộc vào nhau. Tại sao tần số hoán vị giữa 2 gen thường nhỏ hơn 50% tổng số giao tử thu được?

Có thể coi tần số hoán vị gen bằng 50% là hiện tượng các gen phân li độc lập và tổ hợp tự do được không? Giải thích vì sao?

TRẢ LỜI

1. Sự di truyền của mỗi cặp tính trạng không phụ thuộc vào nhau là hiện tượng di truyền độc lập.

Ví dụ: Khi lai 2 thứ đậu Hà Lan thuần chủng vàng, trơn với nhăn, xanh F_1 thu được đồng loạt vàng, trơn. Cho F_1 tự thụ phấn được F_2 phân li theo tỉ lệ : 9 vàng, trơn : 3 vàng, nhăn : 3 xanh,trơn : 1 xanh, nhăn. Khi xét riêng từng tính trạng nhận thấy mỗi tính trạng đều phân li kiểu hình : 3 trơn : 1 nhăn; 3 vàng : 1 xanh. Cả 2 tính trạng có tỉ lệ phân li kiểu hình chung là 9 : 3 : 3 : 1 chứng tỏ sự di truyền của mỗi cặp tính trạng đều tuân theo định luật phân li độc lập, không phụ thuộc vào nhau. Cơ sở tế bào học của định luật di truyền độc lập :

P : A // A B // B x a // a b // b
vàng, trơn ↓ xanh, nhăn
G_P : A / B / a / b /
F_1 : A // a B // b x A // a B // b
vàng, trơn ↓ vàng, trơn
G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab AB, Ab, aB, ab

F_2 : 16 tổ hợp gen

KG(9) : 1 AABB : 2 AaBB : 1 aaBB
2 AABb : 4 AaBb : 2 aaBb
1 AAbb : 2 Aabb : 1 aabb

KH(4) : 9 trơn, vàng : 3 trơn, xanh : 3 nhăn, vàng :
: 1 nhăn, xanh.

2. Tần số hoán vị giữa 2 gen thường nhỏ hơn 50% vì :

- Xu hướng liên kết gen hoàn toàn là chủ yếu.

- Khi có hoán vị gen thì chỉ xảy ra giữa 2 trong 4 crômatit khác nguồn gốc của cặp nhiễm sắc thể tương đồng, nghĩa là chỉ đạt tới giá trị 50% là tối đa.

- Không phải bất kì tế bào nào có kiểu gen cùng loại đều xảy ra hoán vị gen, nghĩa là có tế bào xảy ra hoán vị, có tế bào không xảy ra hoán vị, nên tần số hoán vị gen thường nhỏ hơn 50%.

3. Tần số hoán vị gen bằng 50% thì các loại giao tử tạo ra bằng nhau. Vì vậy, ở đời lai tỉ lệ phân li kiểu hình giống tỉ lệ di truyền độc lập (nếu hoán vị gen xảy ra ở 2 giới tính). Nhưng cũng không thể coi tần số hoán vị gen đạt tới giá trị 50% là hiện tượng di truyền độc lập, tổ hợp tự do vì :

- Ở hiện tượng di truyền độc lập, tổ hợp tự do mỗi gen nằm trên một nhiễm sắc thể, phân li không phụ thuộc vào nhau. Ở hiện tượng hoán vị gen, các gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể, mặc dầu các gen liên kết không hoàn toàn nhưng vẫn có các giao tử chứa các gen liên kết hoàn toàn với nhau. Các giao tử sinh ra từ sự trao đổi chéo liên kết với nhau trên một nhiễm sắc thể tạo nên nhóm gen liên kết mới.

- Ở hiện tượng các gen phân li độc lập, tổ hợp tự do luôn cho những tỉ lệ kiểu hình cơ bản. Hiện tượng hoán vị gen đôi khi mới xảy ra, tần số hoán vị gen bằng 50% là rất hiếm.

Tóm lại bản chất của 2 hiện tượng di truyền là hoàn toàn khác nhau.

CÂU 74

Trình bày những cống hiến cơ bản của Menden. Những hạn chế của Menden đã được sinh học hiện đại bổ sung như thế nào?

TRẢ LỜI

1. Những cống hiến cơ bản của Menden :

- Đề xuất được phương pháp luận trong nghiên cứu hiện tượng di truyền gồm 2 vấn đề cơ bản.

+ Chọn đối tượng nghiên cứu có 3 đặc điểm ưu việt cơ bản : thời gian sinh trưởng, phát triển ngắn, là cây tự thụ phấn cao độ, có nhiều tính trạng đối lập, trội lấn át hoàn toàn lặn.

+ Đề xuất phương pháp phân tích cơ thể lai gồm bốn nội dung cơ bản :

• Tạo dòng thuần chủng trước khi thực hiện các phép lai để phát hiện các quy luật di truyền.

• Lai và phân tích kết quả lai của từng cặp tính trạng, trên cơ sở đó tìm ra quy luật di truyền của nhiều tính trạng.

• Sử dụng phép lai phân tích để phân tích kiểu di truyền của các cây mang tính trạng trội. Sự phân tích này cho phép xác định được bản chất của sự phân li kiểu hình là do sự phân li các nhân tố di truyền trong quá trình giảm phân và thụ tinh.

• Sử dụng toán thống kê và lí thuyết xác xuất để phân tích quy luật di truyền các tính trạng.

- Phát hiện ra 3 định luật di truyền đơn giản nhưng rất cơ bản của các hiện tượng di truyền (định luật tính trội, định luật phân li, định luật di truyền phân li độc lập các tính trạng).

- Giả định nhân tố di truyền chi phối tính trạng. Trong tế bào cơ thể nhân tố di truyền tồn tại thành cặp, mỗi cặp có 2 thành viên (một thành viên có nguồn gốc từ bố, một thành viên có nguồn gốc từ mẹ). Khi giảm phân tạo giao tử mỗi thành viên chỉ đi về 1 giao tử. Nhờ đó lúc thụ tinh các cặp nhân tố di truyền được phục hồi, tính trạng được biểu hiện. Đây là cơ sở đặt nền móng để phát hiện ra cơ chế giảm phân, tạo giao tử và thụ tinh.

- Các định luật di truyền của Menden là cơ sở khoa học và là phương pháp lai tạo để hình thành các giống mới. Các định luật di truyền của ông còn cho phép giải thích được tính nguồn gốc và sự đa dạng của sinh giới.

2. Hạn chế của Menden và bổ sung của sinh học hiện đại.

- Về nhận thức tính trội : Menden cho rằng chỉ có hiện tượng trội hoàn toàn. Sinh học hiện đại bổ sung thêm ngoài hiện tượng trội hoàn toàn còn có hiện tượng trội không hoàn toàn, trong đó trội không hoàn toàn là phổ biến hơn.

- Menden cho rằng mỗi cặp nhân tố di truyền xác định một tính trạng. Sinh học hiện đại bổ sung thêm hiện tượng tương tác nhiều gen xác định một tính trạng và 1 gen chi phối nhiều tính trạng.

- Với quan điểm di truyền độc lập của Menden, mỗi cặp nhân tố di truyền phải tồn tại trên 1 cặp nhiễm sắc thể. Công trình nghiên cứu của Mogan đã khẳng định trên một nhiễm sắc thể tồn tại nhiều gen, các gen trên một nhiễm sắc thể tạo thành một nhóm liên kết, tính trạng di truyền theo từng nhóm tính trạng liên kết.

- Những giả định của Menden về nhân tố di truyền chi phối tính trạng nay đã được sinh học hiện đại xác minh đó là các gen tồn tại trên nhiễm sắc thể thành cặp tương ứng.

- Chính Menden không hiểu được mối quan hệ giữa gen môi trường và tính trạng. Sinh học hiện đại đã làm rõ mối quan hệ đó. Trong quá trình di truyền, gen quy định mức phản ứng, môi trường xác định sự hình thành một kiểu hình cụ thể trong giới hạn mức phản ứng. Còn tính trạng biểu hiện chỉ là kết quả của sự tác động qua lại giữa kiểu gen và môi trường.

CÂU 75

Trình bày những cống hiến cơ bản của Mogan trong nghiên cứu di truyền.

TRẢ LỜI

Mogan đã có những cống hiến cơ bản cho di truyền học :

- Mogan đã sử dụng ruồi dấm làm đối tượng nghiên cứu di truyền có rất nhiều thuận lợi : dễ nuôi trong ống nghiệm nên ta có thể chủ động chỉnh lí được môi trường, đẻ nhiều, vòng đời ngắn, có nhiều biến dị về hình thái : mắt, cánh, thân, lông... có thể phát hiện dễ dàng bằng mắt thường, dễ phân biệt giữa con đực và con cái nên dễ xếp cặp trong các thí nghiệm lai.

- Mogan đã chuyển phép lai thuận nghịch kết hợp với lai phân tích thực hiện ở F_1 vì vậy đã phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen.

- Mogan đã phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết gen : Mogan đã lai 2 dòng ruồi dấm thuần chủng khác nhau về 2 tính trạng tương phản thân xám, cánh dài với thân đen, cánh cụt được F_1 đồng loạt thân xám, cánh dài. Đem ruồi đực F_1 lai phân tích được FB phân li kiểu hình theo tỉ lệ : 1 xám, dài : 1 đen, cụt. ông đã giải thích rằng nếu mỗi gen trên một nhiễm sắc thể phân li độc lập, tổ hợp tự do thì kết quả của phép lai phân tích nói trên phải cho tỉ lệ 1 : 1 : 1 : 1, nhưng kết quả của phép lai này tỉ lệ kiểu hình là 1 : 1

Điều này chỉ có thể giải thích lúc chấp nhận 2 gen xác định 2 tính trạng nói trên tồn tại trên 1 nhiễm sắc thể liên kết với nhau hoàn toàn.

P : $\frac{BV}{BV}$ x $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài — ruồi mình đen, cánh cụt

G_P : $\underline{BV}$ — $\underline{bv}$

F_1 : ♂ $\frac{BV}{bv}$ x ♀ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài — ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\underline{BV}$: $\underline{bv}$ — $\underline{bv}$

F_B : KG(2) : $1\ \frac{BV}{bv}$: $1\ \frac{bv}{bv}$

KH(2) : 1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt

- Mogan phát hiện ra hiện tượng di truyền hoán vị gen :

Cho ruồi cái F_1 lai phân tích. Kết quả FB tạo ra 4 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ không bằng nhau. Chứng tỏ trong quá trình giảm phân tạo giao tử, cơ thể cái F_1 có xảy ra hiện tượng hoán vị gen ở một số tế bào sinh dục. Kết quả thí nghiệm như sau :

F_1 : ♀ $\frac{BV}{bv}$ x ♂ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài ↓ ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\frac{BV}{0{,}41} : \frac{bv}{0{,}41} : \frac{Bv}{0{,}09} : \frac{bV}{0{,}09} : \frac{bv}{1{,}0}$

F_B : KG(4) : $0{,}41\,\frac{BV}{bv} : 0{,}41\,\frac{bv}{bv} : 0{,}09\,\frac{Bv}{bv} : 0{,}09\,\frac{bV}{bv}$

KH(4) : 0,41 mình xám, cánh dài :
0,41 mình đen, cánh cụt :
0,09 mình xám, cánh cụt :
0,09 mình đen, cánh dài.

- Mogan đã phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết với giới tính.

Đem lai ruồi cái mắt đỏ với ruồi dấm đực mắt trắng được F_1 đồng loạt ruồi mắt đỏ. Cho F_1 giao phối với nhau được F_2 phân li theo tỉ lệ : 3 ruồi mắt đỏ : 1 ruồi mắt trắng, mắt trắng lại là ruồi đực. Điều này chứng tỏ gen xác định màu mắt nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X di truyền theo cơ chế di truyền chéo. Sơ đồ sau sẽ giải thích rõ điều đó :

P : X^WX^W x X^wY
ruồi mắt đỏ ruồi mắt trắng
G_P : X^W ↓ X^w, Y
F_1 : X^WX^w x X^WY
ruồi mắt đỏ ↓ ruồi mắt đỏ

G_{F_1} : X^W, X^w X^W, Y

F_2 : KG(4) : 1 X^WX^W : 1 X^WX^w : 1 X^WY : 1 X^wY

KH(2) : 2 ruồi cái mắt đỏ :
1 ruồi đực mắt đỏ :
1 ruồi đực mắt trắng.

- Mogan đã đề xuất phương pháp xác định tần số hoán vị gen qua phép lai phân tích. Đây là phương pháp độc đáo nhờ đó mà có thể thiết lập được bản đồ di truyền theo đường thẳng trên nhiễm sắc thể. Trong bản đồ di truyền khoảng cách giữa các gen được đo bằng giá trị trao đổi chéo giữa 2 gen đó.

- Mogan là người đầu tiên đề xuất các vai trò cơ bản của gen đặt nền móng cho sinh học hiện đại phát hiện sâu sắc hơn chức năng của gen.

CÂU 76

Tại sao sự khám phá ra định luật di truyền liên kết và định luật hoán vị gen đã không bác bỏ mà còn bổ sung cho định luật phân li độc lập của Menden?

TRẢ LỜI

1. Sự khám phá ra định luật di truyền liên kết và định luật hoán vị gen không bác bỏ định luật phân li độc lập vì:

- Cả 3 định luật di truyền đều nghiên cứu hiện tượng di truyền của các gen nằm trong nhân tế bào, trong quá trình di truyền, vai trò của bố mẹ đóng góp cho con hoàn toàn ngang nhau.

- Cả 3 định luật đều có hiện tượng : nếu P thuần chủng thì F_1 đồng tính, F_2 phân tích theo tỉ lệ nhất định về kiểu gen, kiểu hình. Nếu tính riêng tỉ lệ phân li kiểu gen, kiểu hình từng tính trạng riêng rẽ thì đều có tỉ lệ giống nhau ở F_2 : kiểu hình 3 : 1, kiểu gen 1 : 2 : 1.

- Định luật phân li độc lập nghiên cứu sự di truyền của nhiều tính trạng, mà mỗi cặp gen chi phối mỗi tính trạng đó đều nằm trên mỗi cặp nhiễm sắc thể khác nhau, phân li hoàn toàn độc lập còn hoán vị gen lại nghiên cứu sự di truyền của những gen tồn tại trong cùng 1 nhóm liên kết trên 1 nhiễm sắc thể. Vì vậy, kết quả phân li kiểu gen và kiểu hình chung không thể giống nhau.

- Điều kiện nghiệm đúng của các định luật trên không giống nhau.

2. Định luật di truyền liên kết và hoán vị gen còn bổ sung thêm cho định luật phân li độc lập của Menden ở những điểm cơ bản sau :

- Khi giải thích các định luật di truyền, Menden đã cho rằng các tính trạng được xác định bởi các nhân tố di truyền. Sự tiên đoán này của Menden đã được Mogan khẳng định nhân tố di truyền là các gen tồn tại trên nhiễm sắc thể.

- Khi các gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể thì sự phân li tổ hợp của chúng phụ thuộc vào nhau. Chính điều đó đã dẫn tới sự khác nhau về tỉ lệ kiểu gen, tỉ lệ kiểu hình so với tỉ lệ Menden. Sự phân li độc lập, tổ hợp tự do lúc này chỉ xảy ra giữa các nhóm gen liên kết.

- Khi các gen cùng tồn tại trong nhóm liên kết, sự di truyền của chúng trở nên phức tạp, chứ không thể hiểu quá đơn giản như nhận thức của Menden. Sự liên kết gen làm phá vỡ sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các gen.

- Sự di truyền liên kết và hoán vị gen đã giải thích được tại sao trong tế bào cơ thể gen nhiều, nhiễm sắc thể ít mà gen lại có thể tồn tại được trong nhiễm sắc thể.

CÂU 77

Để phát hiện ra các định luật di truyền, người ta đã sử dụng những phép lai nào? Cho ví dụ minh họa.

TRẢ LỜI

Để phát hiện ra các định luật di truyền, người ta đã sử dụng các phép lai sau:

1. Lai thuận nghịch:

- Là phép lai thay đổi vị trí của bố mẹ (khi thì dùng dạng này làm bố, khi lại dùng dạng đó làm mẹ) nhằm phát hiện ra các định luật di truyền sau

+ Định luật di truyền gen nhân và gen tế bào chất. Khi lai thuận nghịch về 1 tính trạng nào đó mà kết quả đời con không đổi thì đó là di truyền gen nhân. Nếu đời con thay đổi phụ thuộc vào phía mẹ, thì đó là di truyền gen tế bào chất :

Ví dụ: Di truyền gen nhân :

Lai thuận :

P : ♀ **đậu hạt vàng** **x** ♂ **đậu hạt xanh**
AA ↓ **aa**
F_1 : **Đậu hạt vàng**
Aa

Lai nghịch :

P : ♀ **đậu hạt xanh** **x** ♂ **đậu hạt vàng**
aa ↓ **AA**
F_1 : **Đậu hạt vàng**
Aa

Ví dụ: Di truyền tế bào chất :

Lai thuận :

P : ♀ **đậu hạt vàng** **x** ♂ **đậu hạt xanh**

↓

F_1 : **Đậu hạt vàng**

Lai nghịch :

P : ♀ đậu hạt xanh x ♂ đậu hạt vàng

↓

F_1 : Đậu hạt xanh

+ Định luật di truyền liên kết và hoán vị gen :

Khi lai thuận nghịch mà kết quả đời con thay đổi về tỉ lệ phân li kiểu gen, kiểu hình khác tỉ lệ di truyền độc lập thì đó là di truyền liên kết và hoán vị gen :

- Liên kết gen hoàn toàn :

Lai thuận :

F_1 : ♂ $\frac{BV}{bv}$ x ♀ $\frac{bv}{bv}$.

ruồi mình xám, cánh dài ↓ ruồi mình đen, cánh cụt

F_B : KG(2) : 1 $\frac{BV}{bv}$: 1 $\frac{bv}{bv}$

KH(2) : 1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt

- Hoán vị gen :

Lai nghịch :

P : ♀ $\frac{BV}{bv}$ x ♂ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài ↓ ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : 0,41 $\underline{BV}$: 0,41 $\underline{bv}$ $\underline{bv}$

0,09 $\underline{bV}$: 0,09 $\underline{Bv}$ 1,0

F_B : 0,41 $\frac{BV}{bv}$: 0,41 $\frac{bv}{bv}$: 0,09 $\frac{bV}{bv}$: 0,09 $\frac{Bv}{bv}$

0,41 mình xám, cánh dài :
0,41 mình đen, cánh cụt :
0,09 mình đen, cánh dài :
0,09 mình xám, cánh cụt.

+ Định luật di truyền gen liên kết trên nhiễm sắc thể giới tính X.

- Lai thuận :

♀ X^WX^W	x	♂ X^wY
ruồi mắt đỏ	↓	ruồi mắt trắng
1 X^WX^w	:	1 X^WY

100% ruồi mắt đỏ

- Lai nghịch :

♀ X^wX^w	x	♂ X^WY
ruồi mắt trắng	↓	ruồi mắt đỏ
1 X^WX^w	:	1 X^WY
1 ♀ ruồi mắt đỏ	:	1 ♂ ruồi mắt trắng

*2. **Lai phân tích** :*

- Khái niệm lai phân tích (xem ý 1 câu 72).

- Lai phân tích được sử dụng để phát hiện ra các định luật di truyền sau :

+ Di truyền trội lặn của định luật Menđen : Lai phân tích về 1 gen xác định 1 tính trạng, kết quả có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1

F_1 :	Aa	x	aa
	đậu hạt tròn	↓	đậu hạt nhăn
F_B :	1 Aa	:	aa
	1 đậu hạt trơn	:	1 đậu hạt nhăn

+ Di truyền tương tác nhiều gen xác định một tính trạng, trong trường hợp tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp. Với tỉ lệ kiểu hình của phép lai phân tích về 1 tính trạng là 1 : 1 : 1 : 1 hoặc 3 : 1 hoặc 1 : 2 : 1 :

*F_1 : AaBb x aabb
gà mào hồ đào ↓ gà mào hình lá
F_B : KG(4) : 1 AaBb : 1 Aabb : 1 aaBb : 1 aabb
KH(4) : 1 gà mào hồ đào : 1 gà mào hoa hồng :
1 gà mào hạt đậu : 1 gà mào hình lá

*F_1 : AaBb x aabb
cây cao ↓ cây thấp
F_B : $1\ AaBb : \underbrace{1\ Aabb : 1\ aaBb : 1\ aabb}$
1 cao : 3 thấp

*F_1 : DdFf x ddff
bí quả dẹt ↓ bí quả dài
F_B : 1 DdFf : 1 Ddff : 1 ddFf : 1 ddff
1 bí quả dẹt : 2 bí quả tròn : 1 bí quả dài

+ Định luật di truyền liên kết (hoặc có thể là đa hiệu gen).

Nếu lai phân tích về 2 cặp tính trạng trở lên mà có tỉ lệ kiểu hình là 1 : 1 thì đó là di truyền liên kết gen hoặc di truyền đa hiệu gen.

* Liên kết gen :

F_1 : ♂ $\frac{BV}{bv}$ x ♀ $\frac{bv}{bv}$
ruồi mình xám, cánh dài ↓ ruồi mình đen, cánh cụt
F_B : 1 $\frac{BV}{bv}$: 1 $\frac{bv}{bv}$
1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt

* Di truyền đa hiệu :

F_1 : Vv x vv

ruồi cánh dài, đốt thân dài $\downarrow$ ruồi cánh ngắn, đốt thân ngắn

F_B : KG(2) : 1 Vv : 1 vv

KH(2) : 1 cánh dài, đốt thân dài : 1 cánh ngắn, đốt thân ngắn

(Muốn phân biệt hiện tượng liên kết gen hoàn toàn với hiện tượng di truyền đa hiệu phải đặt điều kiện cho phép lai).

- Định luật hoán vị gen :

Nếu khi lai phân tích về 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà có tỉ lệ kiểu hình khác 1 : 1 : 1 : 1 thì đó là hiện tượng hoán vị gen :

F_1 : ♀ $\frac{BV}{bv}$ x ♂ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài $\downarrow$ ruồi mình đen, cánh cụt

0,41 $\underline{BV}$: 0,41 $\underline{bv}$ $\quad$ $\underline{bv}$

0,09 $\underline{Bv}$: 0,09 $\underline{bV}$ $\quad$ 1,0

F_B : KG(4) : 0,41 $\frac{BV}{bv}$: 0,41 $\frac{bv}{bv}$: 0,09 $\frac{Bv}{bv}$: 0,09 $\frac{bV}{bv}$

KH(4)
0,41 mình xám, cánh dài
0,41 mình đen, cánh cụt
0,09 mình xám, cánh cụt
0,09 mình đen, cánh dài.

3. Phân tích kết quả phân li kiểu hình ở F_2

Khi cho F_1 lai với nhau, có thể phát hiện ra các định luật di truyền sau :

- Định luật phân tính trong lai 1 cặp tính trạng do 1 cặp gen chi phối có hiện tượng trội hoàn toàn hoặc trội không hoàn toàn :

F_1 : Aa x Aa

thân cao ↓ thân cao

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2 Aa : 1 aa

KH(2) : 3 thân cao : 1 thân thấp

* F_1 : $\bar{A}a$ x $\bar{A}$

Hoa hồng ↓ Hoa hồng

F_2 : 1 AA : 2 Aa : 1 aa

1 hoa đỏ : 2 hoa hồng : 1 hoa trắng

- Định luật di truyền tương tác nhiều gen xác định một tính trạng : Nếu khi lai 1 cặp tính trạng mà có tỉ lệ kiểu hình: 9 : 3 : 3 : 1; 9 : 7; 9 : 6 : 1; 9 : 3 : 4; 12 : 3 : 1; 15 : 1.

Thì các trường hợp di truyền trên là tương tác gen bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp.

Ví dụ 1 :

* F_1 : Aa Bb x Aa Bb

Cây cao Cây cao

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab ↓ AB, Ab, aB, ab

F_2 : KG(9) : 1 AABB : 2 AaBB : 1 aaBB

2 AABb : 4 AaBb : 2 aaBb

1 AAbb : 2Aabb : 1 aabb

KH(2) : 9 cây cao : 7 cây thấp

Ví dụ 2 :

F_1 : IiAa x IiAa

quả trắng ↓ quả trắng

G_{F_1} : IA, Ia, iA, ia IA, Ia, iA, ia

F_2 KG(9) : 1 IIAA : 2 IiAA : 1 iiAA

2 IIAa : 4 IiAa : 2 iiAa

1 IIaa : 2 Iiaa : 1 iiaa

KH(3) : 12 quả trắng

3 quả vàng

1 quả xanh

- Định luật di truyền độc lập : Nếu khi lai nhiều tính trạng mà tỉ lệ các tính trạng đó nghiệm đúng công thức kiểu hình (3 : 1)n thì các tính trạng đó di truyền độc lập.

*F_1 : Aa Bb x Aa Bb

Đậu hạt trơn, màu vàng ↓ Đậu hạt trơn, màu vàng

F_2 KG(9) : 1 AABB : 2 AaBB : 1 aaBB

2 AABb : 4 AaBb : 2 aaBb

1 AAbb : 2 Aabb : 1 aabb

KH(4) : 9 hạt trơn, màu vàng

3 hạt trơn, màu xanh

3 hạt nhăn, màu vàng

1 hạt nhăn, màu xanh

- Định luật di truyền liên kết gen hoàn toàn : Nếu lai 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà tỉ lệ kiểu hình ở F_2 là 3 : 1 hoặc 1 : 2 : 1 thì các tính trạng đó di truyền liên kết hoàn toàn.

*F_1 : $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{AB}{ab}$

cây cao, quả tròn ↓ cây cao, quả tròn

F_2 KG(3) : $1\,\frac{AB}{ab} : 2\,\frac{AB}{ab} : 1\,\frac{ab}{ab}$

KH(2) : 3 cây cao, quả tròn : 1 cây thấp, quả dài

*F_1 : $\frac{Ab}{aB}$ x $\frac{Ab}{aB}$

cây cao, quả tròn ↓ cây cao, quả tròn

F_2 KG(3) : $1\,\frac{Ab}{Ab} : 2\,\frac{Ab}{aB} : 1\,\frac{aB}{aB}$

KH(2) : 1 cây cao, quả dài
2 cây cao, quả tròn
1 cây thấp, quả tròn

- Định luật hoán vị gen : Khi kết quả lai ở F_2 về 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối có tỉ lệ kiểu hình khác 9 : 3 : 3 : 1 thì các tính trạng được di truyền theo định luật hoán vị gen (tự cho ví dụ minh họa).

CÂU 78

Trình bày đặc điểm của định luật di truyền liên kết gen và định luật hoán vị gen. Muốn phát hiện hai hiện tượng di truyền đó người ta sử dụng phương pháp gì? Cho ví dụ minh họa.

TRẢ LỜI

1. Đặc điểm của định luật di truyền liên kết gen :

- Khái niệm : Liên kết gen là hiện tượng các gen không alen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể phân li cùng nhau trong quá trình phân bào biểu hiện thành những nhóm tính trạng liên kết.

- Đặc điểm của liên kết gen :

+ Các gen không alen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể thì di truyền với nhau thành một nhóm liên kết tuần hoàn.

+ Số nhóm gen liên kết đúng bằng số lượng nhiễm sắc thể đơn trong bộ nhiễm sắc thể đơn bội của loài.

+ Liên kết gen hạn chế xuất hiện biến dị tổ hợp, duy trì lại kiểu gen giống bố mẹ.

+ Nếu P thuần chủng khác nhau bởi nhiều cặp gen xác định các tính trạng tương phản thì ở F_2 có tỉ lệ kiểu hình 3 : 1 (nếu F_1 dị hợp tử đều), hoặc tỉ lệ kiểu hình 1 : 2 : 1 (nếu F_1 dị hợp tử chéo).

+ Liên kết gen là trường hợp phổ biến vì ngay cả trường hợp có hoán vị gen thì tần số hoán vị gen vẫn nhỏ hơn 50%.

+ Liên kết gen phụ thuộc vào khoảng cách giữa các gen trong từng nhóm liên kết, vị trí của gen gần hay xa tâm động, vào giới tính, môi trường bên trong, bên ngoài cơ thể.

2. Đặc điểm của định luật di truyền hoán vị gen :

- Khái niệm : Hoán vị gen là hiện tượng một số gen trên nhiễm sắc thể này đổi chỗ cho một số gen tương phản trên nhiễm sắc thể kia trong cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

- Đặc điểm của hoán vị gen :

+ Hoán vị gen xảy ra tại kì trước I của giảm phân giữa hai crômatit khác nguồn gốc trong cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

+ Các gen trên 1 nhiễm sắc thể càng xa nhau càng dễ xảy ra hoán vị gen.

+ Hoán vị gen phụ thuộc vào khoảng cách giữa các gen, vào vị trí gen gần hay xa tâm động, vào giới tính của loài...

+ Tần số hoán vị giữa hai gen trên cùng một nhiễm sắc thể luôn nhỏ hơn 50% tổng số các giao tử sinh ra.

+ Hoán vị gen làm thay đổi tỉ lệ kiểu gen và kiểu hình so với di truyền độc lập.

+ Hoán vị gen làm tăng tần số các loại giao tử, làm tăng tần số các loại tổ hợp gen, làm xuất hiện nhiều biến dị tổ hợp.

+ Xu hướng hoán vị gen ít phổ biến.

3. Phương pháp phát hiện hai hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen :

- Dựa vào tỉ lệ phân li kiểu hình để xác định hiện tượng di truyền liên kết gen hay hoán vị gen. Liên kết gen làm hạn chế sự xuất hiện các loại giao tử, nên làm hạn chế số loại kiểu gen và kiểu hình, còn hoán vị gen tạo ra số loại kiểu hình giống số loại kiểu hình trong di truyền độc lập. Dựa vào đặc điểm đó có thể nhận biết được gen liên kết hay hoán vị.

- Có thể sử dụng kết quả các phép lai sau để xác định hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen.

+ Phép lai phân tích :

* Khi lai phân tích về 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1 thì đó là hiện tượng gen liên kết hoàn toàn :

Ví dụ:

F_1 : ♂ $\frac{\mathbf{BV}}{\mathbf{bv}}$ x ♂ $\frac{\mathbf{bv}}{\mathbf{bv}}$

ruồi mình xám, cánh dài | ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\underline{\mathbf{Bv}}$: $\underline{\mathbf{bv}}$ $\qquad$ $\underline{\mathbf{bv}}$

$\downarrow$

F_B : KG(2) : $1\,\frac{\mathbf{BV}}{\mathbf{bv}} : 1\,\frac{\mathbf{bv}}{\mathbf{bv}}$

KH(2) : 1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt

* Khi lai phân tích về 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà có tỉ lệ kiểu hình khác : 1 : 1 : 1 : 1, chứng tỏ có hiện tượng hoán vị gen :

Ví dụ:

F_1 : ♀ $\frac{BV}{bv}$ x ♂ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài — ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\frac{BV}{0,41}$: $\frac{bv}{0,41}$: $\frac{Bv}{0,09}$: $\frac{bV}{0,09}$ — $\frac{bv}{1,0}$

F_B : KG(2) : $0,41\ \frac{BV}{bv} : 0,41\ \frac{bv}{bv} : 0,09\ \frac{Bv}{bv} : 0,09\ \frac{bV}{bv}$

KH(4) : 0,41 mình xám, cánh dài : 0,41 mình đen, cánh cụt

0,09 mình xám, cánh cụt : 0,09 mình đen, cánh dài

+ Phân tích kết quả lai ở đời con F_2 : khi cho lai F_1 dị hợp về 2 cặp gen xác định 2 cặp tính trạng :

* Nếu thấy tỉ lệ kiểu hình ở F_2 là 3 : 1 hoặc 1 : 2 : 1 thì các gen di truyền liên kết.

Ví dụ:

F_1 : $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{AB}{ab}$

quả tròn, ngọt — quả tròn, ngọt

G_{F_1} : $\underline{AB} : \underline{ab}$ — $\underline{AB} : \underline{ab}$

F_2 : KG(3) : $1\ \frac{AB}{AB} : 2\ \frac{AB}{ab} : 1\ \frac{ab}{ab}$

KH(2) : 3 quả tròn, ngọt : 1 quả bầu dục, chua

* Nếu tỉ lệ phân li kiểu hình ở F_2 về 2 tính trạng trên khác

9 : 3 : 3 : 1 thì có hiện tượng hoán vị gen.

Ví dụ như trên nhưng có hoán vị gen ở cả hai giới tính với tần số bằng nhau.

Ví dụ:

F_1 : $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{AB}{ab}$
quả tròn, ngọt quả tròn, ngọt

G_{F_1} : 0,4 AB : 0,4 ab 0,4 AB : 0,4 ab
0,1 Ab : 0,1 aB 0,1 Ab : 0,1 aB

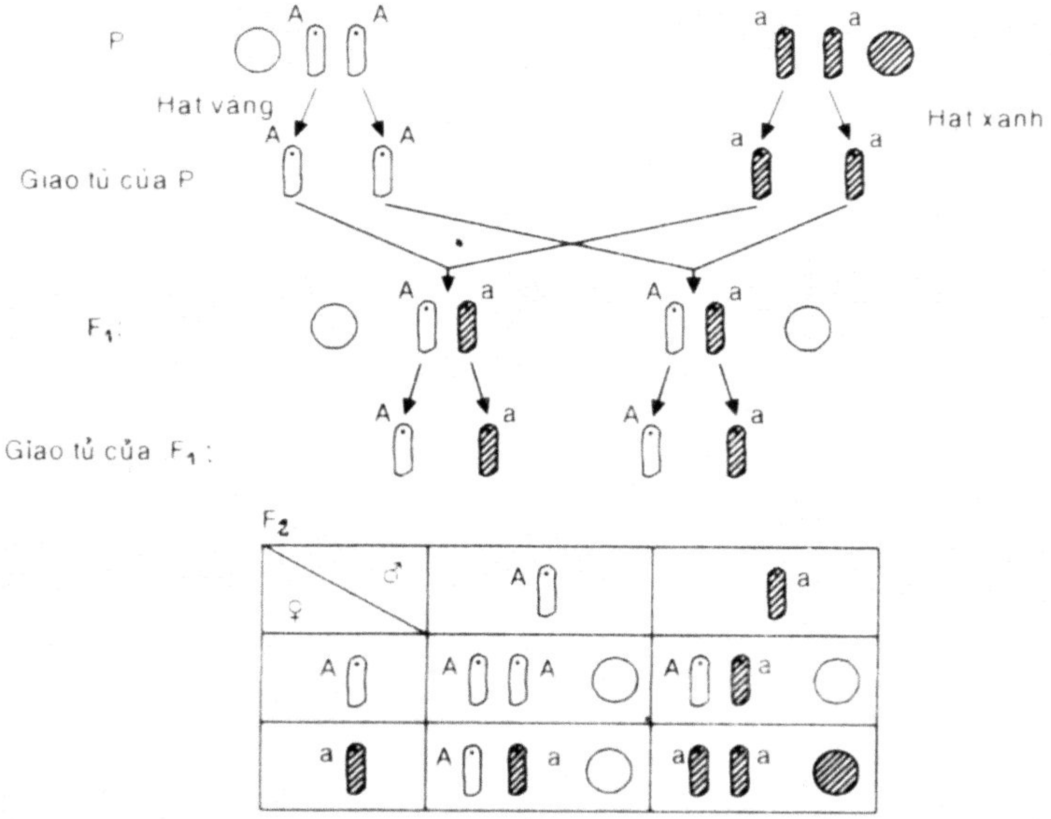
F_2 : KG(10) : (Tự viết kết quả)
KH(4) : 0,66 quả tròn, ngọt
0,16 quả dài, chua
0,09 quả tròn, chua
0,09 quả dài, ngọ

CÂU 79

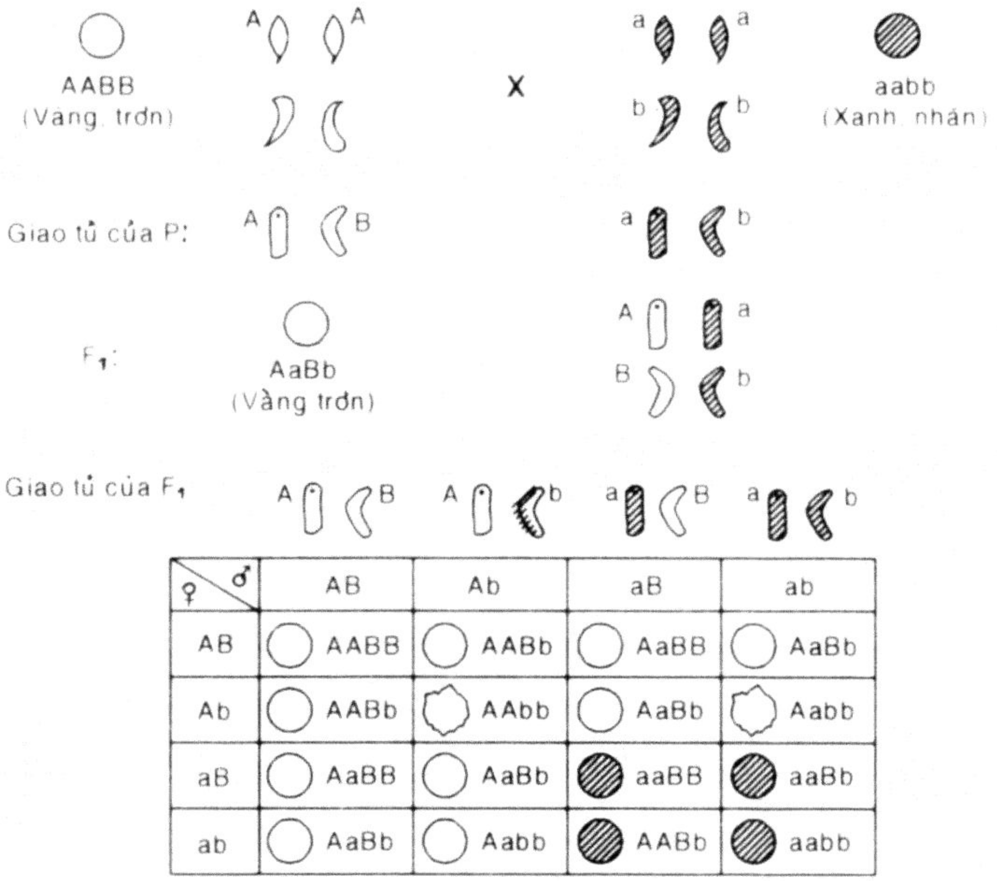
Tại sao hiện tượng phân li các nhân tố di truyền theo quan niệm của Menden lại liên quan đến sự phân li của các nhiễm sắc thể trong quá trình giảm phân? Giải thích?

TRẢ LỜI

Để giải thích bản chất của sự di truyền các tính trạng Menden đã giả định rằng có nhân tố di truyền xác định các tính trạng. Mỗi cặp nhân tố di truyền có 2 thành viên, một thành viên có nguồn gốc từ bố và một thành viên có nguồn gốc từ mẹ. Thành viên trội xác định tính trạng trội, thành viên lặn xác định tính trạng lặn. Khi giảm phân tạo giao tử mỗi thành viên trong từng cặp nhân tố di truyền chỉ đi về một giao tử và chỉ một mà thôi. Điều này được giải thích bằng giả thiết giao tử thuần khiết. Nhờ cơ chế này mà trong mỗi giao tử các thành viên trong từng cặp nhân tố di truyền giảm đi một nửa. Nhờ vậy lúc thụ tinh, các cặp nhân tố di truyền được phục hồi, tính trạng được biểu hiện. Về sau này để giải thích cho nhận thức Menđen, sinh học hiện đại nhận thấy : nhân tố di truyền chính là gen, mà gen tồn tại trên nhiễm sắc thể, nhân tố di truyền cũng tồn tại thành cặp tương ứng trên nhiễm sắc thể. Sự phân li của các nhiễm sắc thể đơn trong cặp tương đồng đã dẫn tới sự phân li của các nhân tố di truyền. Mỗi giao tử lúc này chỉ chứa bộ nhiễm sắc thể đơn bội, nhân tố di truyền trên mỗi cặp giảm đi một nửa. Sự thụ tinh đã khôi phục bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội, nhân tố di truyền lại tồn tại thành cặp tương ứng, tính trạng lại biểu hiện ở đời con tuân theo quy luật nhất định. Có thể thấy rõ điều đó qua cơ sở tế bào học của các định luật Menđen (hình 10).



Hình 10. Cơ sở tế bào học của hiện tượng trội và phân li.


AABB
(Vàng, trơn)
A
A
X
a
a
b
b
aabb
(Xanh, nhăn)
Giao tử của P:
A
B
a
b
F₁:
AaBb
(Vàng trơn)
A
a
B
b
Giao tử của F₁
A
B
A
b
a
B
a
b

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	○ AABB	○ AABb	○ AaBB	○ AaBb
Ab	○ AABb	✺ AAbb	○ AaBb	✺ Aabb
aB	○ AaBB	○ AaBb	◍ aaBB	◍ aaBb
ab	○ AaBb	○ Aabb	◍ AABb	◍ aabb

Hình 11 : Cơ sở tế bào học của hiện tượng di truyền độc lập

CÂU 80

Cho F_1 tự thụ phấn thu được F_2. Trong các kiểu gen của F_2 có 2 kiểu gen AABB và aabb. Tìm kiểu gen của F_1 và viết sơ đồ lai F_1. Tỉ lệ kiểu gen nói trên có thể chi phối những tỉ lệ kiểu hình nào trong các hiện tượng di truyền.

TRẢ LỜI

1. Kiểu gen F_1 :

Từ 2 kiểu gen đã biết ở F_2 nhận thấy các cơ thể F_1 tạo ra 2 loại giao tử AB, ab, suy ra F_1 có kiểu gen : AaBb.

2. Sơ đồ lai về kiểu gen :

F_1 : AaBb x AaBb

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab   AB, Ab, aB, ab

F_2 : (1 AA : 2Aa : 1 aa) ↓ (1 BB : 2 Bb : 1 bb)

KG(9) : 1 AABB : 2 AaBB : 1 aaBB
2 AABb : 4 AaBb : 2 aaBb
1 AAbb : 2 Aabb : 1 aabb

3. Tỉ lệ kiểu gen nói trên đã chi phối tỉ lệ kiểu hình trong các trường hợp di truyền sau :

- Tỉ lệ kiểu hình trong di truyền độc lập :
  9 A-B- : 3 A-bb : 3 aaB- : 1 aabb
- Tỉ lệ kiểu hình trong tương tác bổ trợ :
  + 9 A-B- : 7 (3 A-bb + 3 aaB- + 1 aabb)
  + 9 A-B- : 6 (3 A-bb + 3 aaB-) : 1 aabb
  + 9 A-B- : 3 A-bb : 4 (3 aaB- + 1 aabb)
  + 9 A-B- : 3 A-bb : 3 aaB- : 1 aabb
- Tỉ lệ kiểu hình trong tương tác át chế :
  + 12 (9 A-B- + 3 A-bb) : 3 aaB- : 1 aabb
  + 13 (9 A-B- + 3 A-bb + 1 aabb) : 3 aaB-
  + 9 A-B- : 3 A-bb : 4 (3 aaB- + 1 aabb).
- Tỉ lệ kiểu hình trong tương tác cộng gộp :
  15 (9 A-B- + 3 A-bb + 3 aaB-) : 1 aabb

(Mỗi tỉ lệ kiểu hình trên cho ví dụ cụ thể và viết sơ đồ lai).

CÂU 81

Bản đồ di truyền là gì? Thế nào là một đơn vị bản đồ, một đơn vị Mogan? Muốn xác định tần số hoán vị gen thường sử dụng kết quả thu được ở đời lai phân tích, công thức xác định tần số hoán vị gen như thế nào?

TRẢ LỜI

1. Bản đồ di truyền :

- Là vị trí phân bố tương đối của các gen trên nhiễm sắc thể trong từng nhóm liên kết. Mỗi gen chiếm một vị trí trên nhiễm sắc thể gọi là lôcút.

Bản đồ di truyền được xây dựng cho từng cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Các nhóm gen liên kết được đánh số theo thứ tự của nhiễm sắc thể trong bộ nhiễm sắc thể của loài.

Khi lập bản đồ di truyền, phải ghi nhóm liên kết, tên đầy đủ, hay kí hiệu của gen, khoảng cách giữa các gen được tính bằng giá trị trao đổi chéo.

2. Đơn vị bản đồ di truyền, một đơn vị Mogan :

- Đơn vị bản đồ di truyền là 1% hoán vị gen. Đơn vị này cũng có thể biểu thị bằng đơn vị Mogan.

Một đơn vị Mogan biểu thị 100% hoán vị gen.

Như vậy, 1% hoán vị gen được tính bằng 1 centiMogan (cM), 10% hoán vị gen bằng 1 dexiMogan (dM).

3. Phương pháp xác định tần số hoán vị gen :

Lai phân tích là phương pháp thuận lợi nhất để xác định tần số hoán vị gen. Khi lai phân tích thì các loại giao tử F_1 có thành phần gen khác nhau sẽ kết hợp với một loại giao tử mang gen lặn sẽ tạo nên các phân lớp kiểu hình có số lượng cá thể khác nhau, căn cứ vào số lượng cá thể trong các phân lớp kiểu hình mà xác định tần số hoán vị gen theo công thức :

$$f(\%) = \frac{\text{Số cá thể có hoán vị gen}}{\text{Tổng số cá thể thu được trong đời lai phân tích}} \%$$

Ví dụ: Lai 2 dòng ruồi dấm thuần chủng thân xám, cánh dài với thân đen, cánh cụt thu được F_1 toàn thân xám, cánh dài. Cho ruồi cái F_1 lai phân tích ở đời lai FB thu được 4 phân lớp kiểu hình với số lượng cá thể :

410 mình xám, cánh dài

410 mình đen, cánh cụt

90 mình xám, cánh cụt

90 mình đen, cánh dài

Với số liệu trên ta xác định được tần số hoán vị gen :

$$f(\%) = \frac{90 + 90}{410 + 410 + 90 + 90} = 18\%$$

Bản đồ di truyền cho phép đoán trước được tính chất di truyền của các tính trạng, nguồn gốc tiến hóa của các loài. Trong chọn giống, nhờ bản đồ di truyền có thể giảm bớt được thời gian chọn đôi giao phối một cách mò mẫm, nhờ vậy rút ngắn được thời gian tạo giống.

CÂU 82

Thế nào là nhóm gen liên kết? Liên kết gen có ý nghĩa gì về mặt di truyền? Hiện tượng nào đã làm thay đổi vị trí gen trong phạm vi một cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Ý nghĩa của các hiện tượng đó.

TRẢ LỜI

1. Nhóm gen liên kết :

- Số lượng gen trong mỗi tế bào nhiều hơn số lượng nhiễm sắc thể mà gen tồn tại trên nhiễm sắc thể, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định trên nhiễm sắc thể gọi là lôcút. Trên một nhiễm sắc thể chứa rất nhiều gen, phân bố theo đường thẳng, các gen trên cùng một nhiễm sắc thể cách nhau một khoảng xác định, giá trị đó được đo bằng tần số hoán vị gen. Các gen cùng phân bố trên một nhiễm sắc thể tạo thành một nhóm gen liên kết cùng phân li, cùng tổ hợp với nhau trong giảm phân và trong thụ tinh.

- Thông thường vì các gen phân bố gần nhau sức liên kết bền chặt, nên số nhóm gen liên kết đúng bằng số lượng nhiễm sắc thể đơn trong bộ nhiễm sắc thể đơn bội của loài. Ví dụ ở ruồi dấm n 4 có 4 nhóm gen liên kết. Ở người n 23 có 23 nhóm gen liên kết v.v...

2. Ý nghĩa về mặt di truyền của liên kết gen :

Nhờ liên kết gen đã đảm bảo sự di truyền bền vững của từng nhóm tính trạng, hạn chế xuất hiện các biến dị tổ hợp, duy trì lại các tổ hợp gen quý hiếm của loài, đảm bảo cho loài giữ được tính đặc trưng về bộ nhiễm sắc thể, bộ gen qua nhiều thế hệ. Nhờ liên kết gen người ta có thể chọn được các giống có những nhóm tính trạng tốt luôn luôn đi kèm với nhau.

3. Các hiện tượng dẫn đến làm thay đổi vị trí gen trong phạm vi một cặp nhiễm sắc thể :

- Hiện tượng hoán vị gen :

Ở kì trước I của giảm phân, khi cặp nhiễm sắc thể tương đồng được nhân đôi thành cặp nhiễm sắc thể tương đồng kép gồm 4 crômatit, có xảy ra sự tiếp hợp giữa 2 crômatit khác nguồn gốc, dẫn tới đứt đoạn và trao đổi cho nhau các đoạn tương đồng. Vì vậy mà gen từ nhiễm sắc thể có nguồn gốc từ mẹ và từ bố đã hoán vị chỗ cho nhau. Hiện tượng hoán vị gen làm thay đổi cấu trúc ADN của nhiễm sắc thể, tạo ra các giao tử mới, tăng biến dị tổ hợp, có ý nghĩa trong tiến hóa và chọn giống.

- Hiện tượng đột biến đảo đoạn nhiễm sắc thể :

Do ảnh hưởng của tác nhân gây đột biến môi trường ngoài hay môi trường trong cơ thể, một đoạn nhiễm sắc thể nào đó của một nhiễm sắc thể bị đứt ra và bị đảo ngược 1800 gắn vào chỗ bị đứt làm thay đổi vị trí gen trên nhiễm sắc thể. Đột biến đảo đoạn nhiễm sắc thể thường ít ảnh hưởng đến sức sống của sinh vật, góp phần làm tăng cường sự sai khác giữa các nhiễm sắc thể tương ứng trong các nòi thuộc cùng một loài.

- Hiện tượng đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể :

Do ảnh hưởng của tác nhân gây đột biến hiện tượng chuyển đoạn nhiễm sắc thể có thể gây ra trên một nhiễm sắc thể bao gồm chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ. Đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể làm thay đổi vị trí của gen trên nhiễm sắc thể. Đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể lớn thường gây chết hoặc làm giảm khả năng sinh sản. Đột biến chuyển đoạn nhỏ xảy ra khá phổ biến trong thiên nhiên tạo ra nguồn nguyên liệu cho chọn lọc tự nhiên.

- Hiện tượng đột biến mất đoạn nhiễm sắc thể, lặp đoạn nhiễm sắc thể chỉ làm thay đổi tên gọi, vị trí gen trên nhiễm sắc thể.

CÂU 83

Cho 2 ví dụ về sự di truyền của 2 cặp gen xác định một tính trạng có tỉ lệ kiểu hình ở F_2 là 9 : 6 : 1 và 15 : 1. Rút ra điểm giống và khác nhau cơ bản của hai hiện tượng tương tác gen nói trên.

TRẢ LỜI

1. Hai ví dụ có tỉ lệ kiểu hình 9 : 6 : 1 và 15 : 1.

- Ví dụ về tỉ lệ 9 : 6 : 1 (xem câu 67 ý 1).

- Ví dụ về tỉ lệ 15 : 1 :

Tỉ lệ kiểu hình 15 : 1 là tỉ lệ kiểu hình của tương tác gen cộng gộp. Có 2 kiểu tương tác gen cộng gộp đó là cộng gộp kiểu tích lũy và cộng gộp không tích lũy. Trong cộng gộp tích lũy có thể xảy ra giữa các gen trội alen hoặc gen trội không alen, trong đó mỗi gen trội đều góp phần ngang nhau trong biểu hiện tính trạng.

Khi lai 2 giống lúa mì hạt đỏ và hạt trắng thuần chủng ở F_1 được toàn lúa mì hạt đỏ, đến F_2 có sự phân li kiểu hình 15 lúa mì hạt đỏ : 1 lúa mì hạt trắng.

P : AABB x aabb
lúa mì hạt đỏ ↓ lúa mì hạt trắng

F_1 : AaBb

lúa mì hạt đỏ

F_2 : Có 9 kiểu gen phân li theo tỉ lệ: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

Có 2 kiểu hình : 9 A-B- : 3 A-bb : 3 aaB- : 1 aabb

15 lúa mì hạt đỏ : 1 lúa mì hạt trắng

2. Điểm giống nhau giữa hiện tượng tương tác bổ trợ 9 : 6 : 1 với tương tác cộng gộp 15 : 1.

- Đều là sự di truyền của 2 cặp gen không alen tồn tại trên 2 cặp nhiễm sắc thể chi phối hình thành một tính trạng.
- Nếu P thuần chủng, F_1 đồng tính, F_2 phân li theo tỉ lệ nhất định, có tỉ lệ kiểu gen ở F_2 giống nhau đều là 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1.
- Lai thuận, lai nghịch kết quả đời con không thay đổi.
- Đều là hiện tượng di truyền phổ biến hơn hiện tượng di truyền độc lập. Hai hiện tượng tương tác gen đều làm xuất hiện kiểu hình mới, xuất hiện các biến dị tổ hợp.

3. Điểm khác nhau giữa hiện tượng tương tác bổ trợ 9 : 6 : 1 với tương tác cộng gộp 15 : 1 :

Tương tác bổ trợ 9 : 6 : 1	*Tương tác cộng gộp 15 : 1*
- Xảy ra sự tương tác bổ trợ giữa các gen trội không alen, giữa các gen lặn không alen.	- Xảy ra sự tương tác cộng gộp giữa các gen trội không alen hay giữa các gen trội alen với nhau.
- Vai trò các gen trội không như nhau.	- Vai trò của các gen trội hoàn toàn như nhau.
- F_1 lai với nhau tạo ra F_2 có 3 kiểu hình có tỉ lệ 9 : 6 : 1	- F_1 lai với nhau tạo ra F_2 có 2 kiểu hình có tỉ lệ kiểu hình chung 15 : 1
- F_1 lai phân tích tạo ra 3 kiểu hình có tỉ lệ 1 : 2 : 1	- F_1 lai phân tích tạo ra 2 kiểu hình có tỉ lệ 3 : 1

CÂU 84

Xét 2 loài sinh vật : Loài thứ nhất có kiểu gen BbDd, loài thứ hai có kiểu gen $\frac{BD}{bd}$

1. Nêu đặc điểm chung và đặc điểm riêng về kiểu gen của hai loài.

2. Muốn nhận biết kiểu gen của mỗi loài người ta làm thế nào?

TRẢ LỜI

1. Đặc điểm chung và đặc điểm riêng của mỗi loại kiểu gen :

a/ Đặc điểm chung kiểu gen của 2 loài :

- Chứa 2 cặp gen dị hợp tử, thành phần gen như nhau.
- Khi phát sinh giao tử đều tạo ra tối đa 4 loại giao tử, thành phần gen trong mỗi loại giao tử như nhau.
- Là cơ thể lưỡng bội, có ưu thế lai cao, có tính di truyền không ổn định.
- Có tính phổ biến trong tự nhiên, có khả năng tạo nhiều loại biến dị qua con đường sinh sản hữu tính.

b/ Đặc điểm riêng của kiểu gen BbDd :

- Hai cặp gen dị hợp tử tồn tại trên 2 cặp nhiễm sắc thể khác nhau, phân li độc lập, tổ hợp ngẫu nhiên, tạo nên 4 loại giao tử có tỉ lệ bằng nhau :

1 AB : 1 Ab : 1 aB : 1 ab

- Mỗi cặp gen có thể chi phối sự hình thành một tính trạng, tuân theo quy luật di truyền trội lặn hoàn toàn. Cả 2 cặp gen đều di truyền theo định luật di truyền độc lập tạo ra 4 kiểu hình và 9 kiểu gen.
- Hai cặp gen không alen có thể chi phối 1 tính trạng theo định luật di truyền tương tác đa gen (tương tác bổ trợ, tương

tác át chế, tương tác cộng gộp) làm xuất hiện kiểu hình mới, thay đổi tỉ lệ kiểu hình so với di truyền độc lập (đưa ra 1 đến 2 sơ đồ minh họa).

- Mỗi cặp gen đều có thể di truyền theo định luật di truyền đa hiệu.

- Lai thuận, lai nghịch kết quả không đổi

c/ Đặc điểm riêng của kiểu gen $\frac{BD}{bd}$:

- Hai cặp gen không alen cùng tồn tại trên một nhiễm sắc thể trong một nhóm gen liên kết, phân li phụ thuộc vào nhau.

- Nếu liên kết hoàn toàn chỉ tạo ra 2 loại giao tử có tỉ lệ bằng nhau : 1 BD : 1 bd. Nếu có hoán vị gen tạo nên 4 loại giao tử có tỉ lệ khác nhau, phụ thuộc tần số hoán vị gen. Bốn loại giao tử đó là : BD, bd, Bd, bD.

- Mỗi cặp gen xác định một cặp tính trạng, trội, lặn hoàn toàn. Mỗi cặp gen đó có thể di truyền theo định luật đa hiệu gen.

- Nếu gen liên kết hoàn toàn sẽ hạn chế xuất hiện các biến dị tổ hợp, nếu gen liên kết không hoàn toàn sẽ tạo ra các biến dị tái tổ hợp.

- Lai thuận, lai nghịch kết quả có thể thay đổi.

- Nếu liên kết hoàn toàn khi giao phối ngẫu nhiên tạo tối đa 3 kiểu gen. Nếu liên kết không hoàn toàn ở một giới tính tạo tối đa 7 kiểu gen. Nếu liên kết không hoàn toàn ở cả 2 giới tính sẽ tạo 10 kiểu gen. Tỉ lệ phân li kiểu gen và kiểu hình phụ thuộc vào tần số hoán vị gen.

2. Muốn phân biệt kiểu gen của mỗi loài người ta sử dụng 2 phương pháp lai sau đây :

a/ Cho tự thụ phấn (hay giao phối gần ở động vật) đối với từng loại kiểu gen, rồi căn cứ vào tỉ lệ phân li kiểu hình ở đời con mà xác định kiểu gen đó thuộc loại nào.

Ví dụ:

- Nếu tỉ lệ kiểu hình ở đời lai là 9 : 3 : 3 : 1; 9 : 6 : 1; 9 : 3 : 4; v.v... thì đó là kiểu gen : BbDd.

- Nếu tỉ lệ đó là 3 : 1 hoặc tạo ra 4 kiểu hình nhưng khác tỉ lệ : 9 : 3 : 3 : 1; 9 : 6 : 1; 9 : 3 : 4; v.v... của trường hợp di truyền độc lập, tương tác gen, thì kiểu gen đó là $\frac{BD}{bd}$.

(Tự đưa thêm sơ đồ lai cụ thể để minh họa).

b/ Cho cơ thể đó lai phân tích :

- Nếu kết quả lai phân tích mà có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1 : 1 : 1; 3 : 1; 1 : 2 : 1 thì kiểu gen của cơ thể đó là BbDd.

- Nếu kết quả lai phân tích có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1 hay khác 1 : 1 : 1 : 1 mà là sự di truyền của 2 cặp tính trạng được xác định bởi 2 cặp gen không alen thì kiểu gen của cơ thể đó là $\frac{BD}{bd}$

(Xem ví dụ chi tiết ở câu 78 ý 2).

CÂU 85

Nhiễm sắc thể giới tính là gì? Vai trò của nhiễm sắc thể giới tính đối với di truyền. Ý nghĩa thực tiễn của việc nghiên cứu di truyền giới tính và di truyền liên kết với giới tính.

TRẢ LỜI

1. Nhiễm sắc thể giới tính :

- Nhiễm sắc thể giới tính khác với nhiễm sắc thể thường và khác nhau giữa con đực và con cái.

- Trong tế bào sinh dưỡng cặp nhiễm sắc thể giới tính có thể gồm 2 nhiễm sắc thể đồng dạng hay không đồng dạng tuỳ thuộc giới tính, tuỳ thuộc nhóm loài. Ở người và động vật có vú cơ thể đực chứa cặp nhiễm sắc thể giới tính gồm một nhiễm sắc thể hình gậy và một nhiễm sắc thể hình móc được kí hiệu là cặp XY. Ở con cái chứa 2 nhiễm sắc thể giới tính hình gậy được kí hiệu là cặp XX. Ở chim, bướm và một số loài cá thì ngược lại, đực XX, cái XY. Ở sâu bọ cánh thẳng và cánh cứng, con đực chỉ có 1 nhiễm sắc thể X (dạng XO). Ở thực vật đơn tính cũng phát hiện được nhiễm sắc thể giới tính. Cây gai, cây chua me đực có cặp NST giới tính XY, cái có nhiễm sắc thể giới tính XX. Cây dâu đực có XX, cái có XY. Đa số các loài thực vật bậc cao đều lưỡng tính, nhiều loài là thể đa bội nên vấn đề giới tính phức hợp hơn ở động vật.

- Xét về mặt cấu trúc nhiễm sắc thể giới tính cũng có 2 thành phần cơ bản đó là prôtêin và ADN, cả 2 đều có tỉ lệ tương đương. Mỗi nhiễm sắc thể đơn đều có tâm động, eo sơ cấp, cánh nhiễm sắc thể mang vật chất di truyền. Đơn vị cấu trúc nên nhiễm sắc thể là nuclêôxôm, mỗi nuclêôxôm cũng có 8 phân tử histôn, phía ngoài bao bọc bởi 1 vòng xoắn ADN có khoảng 146 cặp·nuclêôtit. Nhiễm sắc thể giới tính cũng có cấu trúc siêu xoắn tạo nên tính đặc trưng cho mỗi nhiễm sắc thể.

2. Vai trò của nhiễm sắc thể giới tính đối với di truyền :

- Góp phần quy định tính đặc trưng bộ nhiễm sắc thể của loài.

- Có khả năng tự nhân đôi, phân li, tổ hợp cùng với các nhiễm sắc thể thường trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh ổn định bộ nhiễm sắc thể của loài qua các thế hệ.

- Xác định hình thành tính trạng giới tính :

Ở một số ít loài, giới tính được xác định trước khi thụ tinh, từ trong sự phân hóa các loại trứng hoặc giới tính được xác định sau khi thụ tinh, tuỳ ảnh hưởng của điều kiện môi trường lên sự phát triển cá thể ở đa số các loài giao phối, giới tính được xác định trong quá trình thụ tinh, do cơ chế tự nhân đôi, phân li, tổ hợp của cặp nhiễm sắc thể giới tính. Ở giới tính XX khi giảm phân cho một loại giao tử X. Ở giới tính XY khi giảm phân tạo nên 2 loại giao tử X và Y tỉ lệ tương đương. Vậy nên khi thụ tinh đã tạo nên 2 kiểu hợp tử XX và XY phát triển thành 2 giới tính đực và cái xấp xỉ tỉ lệ 1 : 1.

Ví dụ: Cơ chế xác định giới tính ở người :

$$\begin{tikzcd}
\text{♀ 44 NSTA + XX} & \text{x} & \text{♂ 44 NSTA + XY} \\
\text{22 NSTA + X} \arrow[d] \arrow[drr] & & \text{22 NSTA + X, 22 NSTA + Y} \arrow[dll] \arrow[d] \\
\underbrace{\text{44 NSTA + XX}}_{1(♀)} & : & \underbrace{\text{44 NSTA + XY}}_{1(♂)}
\end{tikzcd}$$

Ở một số loài khác một giới tính là XX khi giảm phân cho một loại giao tử X. Giới tính XO cho 2 loại giao tử : X và O. Sự phối hợp giữa các loại tinh trùng với các loại trứng đã tạo nên 2 kiểu hợp tử XX và XO, tính trên quy mô lớn xấp xỉ 1 đực : 1 cái.

- Quy định việc hình thành một số tính trạng sinh dục phụ ở động vật và người.

- Mang gen trên nhiễm sắc thể X biểu hiện tính trạng theo quy luật di truyền chéo. Ví dụ sự di truyền màu mắt ở ruồi dấm được Mogan phát hiện vào năm 1910. Sự di truyền bệnh mù màu, máu khó đông, suy liệt thần kinh thị giác ở người. Sau đây là sơ đồ di truyền màu mắt ruồi dấm :

P : X^WX^W x X^wY

ruồi mắt đỏ ↓ ruồi mắt trắng

G_P : X^W ↓ X^w, Y

F_1 : X^WX^w x X^WY

Ruồi mắt đỏ ↓ Ruồi mắt đỏ

G_{F_1} : X^W, X^w ↓ X^W, Y

F_2 : KG(4) : 1 X^WX^W : 1 X^WX^w : 1 X^WY : 1 X^wY

KH(2) : 3 ruồi mắt đỏ (♂ ♀) : 1 ruồi mắt trắng (♂)

- Mang gen trên nhiễm sắc thể Y biểu hiện tính trạng theo quy luật di truyền thẳng : ở những loài mà giới đực có cặp nhiễm sắc thể XY thì những tính trạng quy định bởi gen trên Y đều được di truyền 100% cho cá thể đực (gọi là di truyền thẳng). Ví dụ ở người tật dính ngón tay thứ 2 và thứ 3, túm lông ở tai được quy định bởi gen lặn trên nhiễm sắc thể giới tính Y, tính trạng biểu hiện ở nam giới :

P :	XX	x	XY^a
G_P :	X	↓	X, Y^a
F_1 :	1 XX	:	1 XY^a
	1 bình thường (♀)	:	1 dính ngón tay (♂)

- Sự phân li không bình thường trong đột biến thể dị bội của cặp nhiễm sắc thể giới tính sẽ biểu hiện thành kiểu hình không bình thường, gây nên những hậu quả xấu.

Ví dụ rối loạn sự phân li của cặp nhiễm sắc thể giới tính ở người :

P :	XX	x	XY
G_P :	XX, O	↓	X, Y
F_1 :	XXX : XO	:	XXY : OY

+ Dạng XXX : có buồng trứng và dạ con không phát triển, thường rối loạn kinh nguyệt, khó có con.

+ Dạng OX (hội chứng Tơcnơ) : nữ lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, vú không phát triển, âm đạo hẹp, dạ con nhỏ, trí tuệ chậm phát triển.

+ Dạng XXY (hội chứng Claifentơ) : nam mù màu, thân cao, chân tay dài, tinh hoàn nhỏ, si đần, vô sinh.

+ Dạng OY : không gặp ở người, có lẽ hợp tử bị chết ngay sau khi thụ tinh.

3. Ý nghĩa thực tiễn của việc nghiên cứu di truyền giới tính và di truyền liên kết với giới tính.

- Nắm được quy luật di truyền giới tính đực, cái xấp xỉ tỉ lệ 1 : 1 tính trên quy mô lớn, có thể chủ động trong chăn nuôi theo hướng đực hoặc hướng cái.

- Tính trạng giới tính là một loại tính trạng được hình thành dần trong quá trình phát triển cá thể lệ thuộc nhiều vào điều kiện bên trong và bên ngoài cơ thể. Vì vậy có thể chủ động sử dụng tác nhân môi trường để chỉnh lí giới tính ở mức kiểu gen hoặc mức kiểu hình phù hợp với yêu cầu sản xuất.

- Giải thích được nguyên nhân, cơ chế xuất hiện một số bệnh di truyền giới tính và liên kết với giới tính từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh hoặc đưa ra những lời khuyên di truyền phù hợp.

- Chủ động gây các biến dị đột biến gen trên nhiễm sắc thể giới tính để đánh dấu tính đực cái, sớm phân biệt được tính đực cái vào giai đoạn sớm lúc còn hợp tử, phôi hay cơ thể còn non. Nhờ đó có thể chủ động được hướng sản xuất (ví dụ gây đột biến lông vằn ở gà hay gây đột biến màu sắc vỏ trứng tằm).

CÂU 86

Đặc điểm di truyền của các tính trạng được quy định bởi gen tồn tại trên nhiễm sắc thể thường và đặc điểm di truyền của gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính. Phương pháp chỉnh lí giới tính.

TRẢ LỜI

1. Đặc điểm di truyền của các tính trạng được quy định bởi gen tồn tại trên nhiễm sắc thể thường :

- Trên nhiễm sắc thể thường, gen tồn tại thành từng cặp gen alen, mỗi cặp có 2 alen thuộc 2 nguồn gốc. Mỗi cặp gen tương ứng có 3 kiểu gen.

- Trong quá trình di truyền hình thành tính trạng có sự đóng góp ngang nhau của bố mẹ cho con.

- Khi lai thuận nghịch kết quả đời con thường không đổi về tỉ lệ kiểu gen, kiểu hình.

- Các gen lặn chỉ biểu hiện tính trạng lúc chúng tồn tại ở trạng thái đồng hợp tử.

- Các gen tồn tại trên nhiễm sắc thể thường có thể biểu hiện tính trạng theo quy luật trội lặn, tương tác gen, di truyền độc lập, di truyền liên kết hoán vị gen.

- Các gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể thường biểu hiện tính trạng theo từng nhóm liên kết.

2. Đặc điểm di truyền của các gen nằm trên nhiễm sắc thể giới tính :

- Đối với các gen nằm trên đoạn không tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X và nhiễm sắc thể giới tính Y thì vai trò của bố mẹ đóng góp cho con không như nhau.

- Kết quả lai thuận nghịch có thể thay đổi (gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính X).

- Các gen tồn tại trên đoạn không tương đồng của X : tuân theo quy luật di truyền chéo. Ví dụ sự di truyền màu mắt ruồi dấm, sự di truyền bệnh máu khó đông, mù màu hồng lục... Ở người. Ở giới tính đồng giao tử (XX) gen lặn muốn biểu hiện được tính trạng phải tồn tại thành cặp. Trái lại ở giới dị giao tử (XY) chỉ cần một gen lặn trên nhiễm sắc thể X tính trạng đã được biểu hiện. Vì vậy đại bộ phận các tính trạng lặn do gen xác định tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính X biểu hiện chủ yếu ở giới dị giao tử. Ví dụ sự di truyền màu mắt ở ruồi dấm :

P :	X^WX^W	x	X^wY
	ruồi mắt đỏ		ruồi mắt trắng
G_P :	X^W		X^w, Y
F_1 :	X^WX^w	x	X^WY
	ruồi mắt đỏ		ruồi mắt đỏ

G_{F_1} : X^W, X^w ↓ X^W, Y

F_2 : KG(4) : $1\ X^WX^W : 1\ X^WX^w : 1\ X^WY : 1\ X^wY$

KH(2) : 3 ruồi mắt đỏ (♂ ♀) : 1 ruồi mắt trắng (♂)

- Các gen tồn tại trên đoạn không tương đồng của Y di truyền theo quy luật di truyền thẳng. Ví dụ sự di truyền tật dính ngón tay thứ 2, 3, da dày sần sùi, túm lông ở tai ở người.

P : XX x XY^d

bình thường dính ngón tay

G_P : X ↓ X, Y^d

F_1 : $1\ XX$: $1\ XY^d$

1 bình thường (♀) : 1 dính ngòn tay (♂)

- Các gen nằm trên nhiễm sắc thể giới tính chỉ chi phối một số ít các tính trạng của loài.

3. Phương pháp chỉnh lí giới tính :

- Tính trạng giới tính được hình thành dần trong quá trình phát triển cá thể chịu sự tác động của nhiều yếu tố môi trường trong cơ thể và môi trường ngoài. Dựa trên đặc điểm này mà có thể chủ động tìm biện pháp để thay đổi giới tính ở mức kiểu gen và mức kiểu hình.

- Sử dụng các hoócmôn sinh dục làm thay đổi các tính trạng giới tính phụ, thiến hoặc ghép tuyến sinh dục có thể làm cho cơ thể cái dần dần bị đực hóa hay ngược lại. Nếu cho hoócmôn sinh dục tác động vào những giai đoạn sớm của sự phát triển cá thể có thể làm biến đổi giới tính tuy cặp nhiễm sắc thể giới tính vẫn không thay đổi (hoócmôn sinh dục đực metyltestosteron tác động vào cá con sẽ thu được đa số cá đực).

- Hoàn cảnh thụ tinh, điều kiện phát triển của hợp tử, điều kiện sống của cá thể cũng có thể ảnh hưởng tới tỉ lệ đực cái. *Ví dụ:* thỏ cho giao phối gần tỉ lệ đực tăng, lợn nái động đực 12 giờ sau mới cho thụ tinh thì tỉ lệ đực con tăng gấp rưỡi... Chủ động tách tinh trùng X và Y bằng phương pháp li tâm hoặc phương pháp điện di, rồi thụ tinh nhân tạo sẽ tạo được đàn gia súc có tỉ lệ đực cái theo ý muốn, phù hợp với nhu cầu sản xuất.

CÂU 87

Các nhân tố di truyền chứa trong trứng có thể chi phối sự biểu hiện các tính trạng tuân theo những định luật di truyền nào?

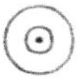
TRẢ LỜI

Nhân tố di truyền chứa trong trứng bao gồm các gen nằm ở tế bào chất (ti thể, lạp thể), các gen nằm trong nhân tồn tại trên nhiễm sắc thể.

1. Gen tồn tại ở ti thể, lạp thể chi phối sự biểu hiện tính trạng theo định luật di truyền tế bào chất (di truyền dòng mẹ). Hợp tử chứa tế bào chất yếu của trứng, lượng tế bào chất của tinh trùng không đáng kể. Ví dụ sự di truyền màu sắc của mầm cây hoa loa kèn :

Lai thuận :

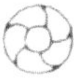
P : ♀ Loa kèn xanh x ♂ Loa kèn vàng

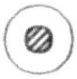


F_1 : Loa kèn xanh

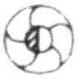
Lai nghịch :

P : ♀ Loa kèn vàng x ♂ Loa kèn xanh





F_1 : Loa kèn vàng



2. Gen tồn tại trên nhiễm sắc thể, mẹ chứa gen trội, bố chứa các gen lặn con biểu hiện tính trạng phụ thuộc vào nhân tố di truyền của mẹ.

+ Di truyền trội lặn :

P : ♀ Lông đen x ♂ Lông trắng

AA aa

G_P : A a

F_1 : Aa

lông đen

+ Di truyền độc lập khi lai 2 hay nhiều cặp tính trạng :

P : ♀ Hạt trơn, màu vàng x ♂ Hạt nhăn, màu xanh

AABB aabb

G_P : AB ab

F_1 : AaBb

hạt trơn, màu vàng

+ Di truyền tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp :

P : ♀ DDFF x ♂ ddff

bí quả dẹt bí quả dài

G_P : DF df

F_1 : DdFf

bí quả dẹt

+ Di truyền liên kết gen :

P : ♀ $\frac{BV}{BV}$ x ♂ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài ↓ ruồi mình đen, cánh cụt

G_P : $\underline{BV}$ $\underline{bv}$

F_1 : $\frac{BV}{bv}$

mình xám, cánh dài

+ Di truyền giới tính : Đối với loài mà giới cái là dị giao tử thì tỉ lệ đực cái là do mẹ quyết định :

P : ♀ XY x ♂ XX

↓

F_1 : 1 XY : 1 XX

1 (♀) : 1 (♂)

+ Di truyền gen trên nhiễm sắc thể giới tính X :

P : ♀ X^WX^W x ♂ X^wY

ruồi mắt đỏ ↓ ruồi mắt trắng

G_P : X^W X^w, Y

F_1 : X^WX^w : X^WY

100% ruồi mắt đỏ

+ Di truyền gen trên nhiễm sắc thể giới tính Y : ở các loài giới cái là dị giao tử. Gen trên Y sẽ truyền 100% cho cá thể cái ở thế hệ sau :

P :	♂ XX	x	♀ XYd
	lông thẳng	↓	lông xù
G_P :	X		X, Yd
F_1 :	1 XX	:	1 XYd
	lông thẳng (♂)	:	lông xù (♀)

CÂU 88

Cho ví dụ để xác định vai trò của tế bào chất trong di truyền. Phân biệt gen ngoài nhiễm sắc thể với gen trên nhiễm sắc thể. Di truyền qua tế bào chất khác với di truyền qua nhân ở những điểm nào? Mối quan hệ giữa di truyền gen trong nhân và gen trong tế bào chất.

TRẢ LỜI

1. Các ví dụ để xác định vai trò của tế bào chất trong di truyền :

- Lai thuận, lai nghịch cho kết quả khác nhau, chứng tỏ tế bào chất có vai trò nhất định trong di truyền.

+ Ví dụ phép lai thuận, nghịch giữa cá chép và cá diếc kết quả khác nhau tạo nên cá nhưng có râu hoặc không râu. Cả hai phép lai đều có nhân giống nhau, nhưng khác nhau về phần tế bào chất. Nếu tế bào chất là của cá chép thì tạo cá nhưng có râu, nếu tế bào chất ở con là của cá diếc thì tạo cá nhưng không râu (hoặc râu rất ngắn).

+ Lai giữa lừa với ngựa kết quả tạo con lai khác nhau có thể tạo ra con la hay bácđô có các đặc điểm hình thái khác nhau.

2. Điểm khác nhau giữa gen ngoài nhân với gen trên nhiễm sắc thể.

- Gen ngoài nhân cũng là ADN có mặt trong Plasmit của vi khuẩn, trong ti thể và lạp thể là những bào quan có khả năng tự nhân đôi. Còn gen trên nhiễm sắc thể tồn tại trong nhân tế bào thành từng nhóm liên kết, số nhóm liên kết đúng bằng số lượng nhiễm sắc thể đơn bội của loài.

- Lượng ADN trong tế bào chất cũng ít hơn nhiều so với lượng ADN trong nhân và cũng khác ở một vài tính chất.

- Hàm lượng ADN trong tế bào chất không ổn định phụ thuộc vào trạng thái hoạt động sinh lí của tế bào, còn hàm lượng ADN trong nhân luôn ổn định.

- ADN trong tế bào chất xoắn kép, trần, dạng vòng tương tự ADN của vi khuẩn và virút. Bộ mã di truyền trong ADN ti thể và lạp thể cũng khác với mã di truyền trong nhân ở một số chi tiết. Ví dụ mã UGA là mã kết thúc của gen nhân nhưng lại không phải là mã kết thúc của ti thể mà mã này lại mã hóa tritôphan. Khác với mã trong nhân, metiônin được mã hóa bởi AUA và AUG trong gen bào chất.

3. Điểm khác nhau giữa gen di truyền bào chất với gen trong nhân :

- Trong di truyền qua nhân vai trò của tế bào sinh dục đực và cái ngang nhau. Trong di truyền qua tế bào chất vai trò chủ yếu thuộc về tế bào chất của tế bào sinh dục cái.

- Các tính trạng di truyền qua nhiễm sắc thể tuân theo các định luật di truyền Menden và những định luật di truyền bổ sung sau Menden của thuyết di truyền nhiễm sắc thể. Các tính trạng di truyền qua tế bào chất không tuân theo các định luật di truyền của thuyết di truyền nhiễm sắc thể vì tế bào chất không được phân phối đều cho các tế bào con theo quy luật chặt chẽ như đối với các nhiễm sắc thể.

- Các tính trạng di truyền qua tế bào chất được truyền theo dòng mẹ (nhưng không nhất thiết mọi tính trạng di truyền theo mẹ đều liên quan với các gen trong tế bào chất vì còn những nguyên nhân khác). Tính trạng do gen tế bào chất quy định vẫn tồn tại khi thay đổi nhân tế bào bằng nhân có bộ nhiễm sắc thể khác.

*4. **Mối quan hệ giữa di truyền gen nhân và gen tế bào chất**:*

Tế bào chất là môi trường đảm bảo cho gen nhân triển khai các hoạt động di truyền và biểu hiện tính trạng. Trong các thí nghiệm ghép nhân tinh trùng vào tế bào trứng đã lấy mất nhân trên lưỡng cư (năm 1952) đã phát hiện trong tế bào chất của trứng có một số prôtêin xâm nhập vào nhân ghép và ảnh hưởng tới hoạt động tổng hợp của ADN, tới sự hoạt động của gen trong nhân.

- Gen nhân có vai trò quyết định quy định sự hình thành hầu hết các tính trạng của loài, gen bào chất cũng có một vai trò nhất định. Sự hoạt động đồng bộ của hai hệ thống di truyền đã đảm bảo cho cơ thể tồn tại, phát triển bình thường.

CÂU 89

Ở một cơ thể lưỡng bội của loài, số gen có bằng số tính trạng của cơ thể đó không? Giải thích tại sao?

TRẢ LỜI

Ở cơ thể lưỡng bội, số gen của cơ thể đó không bằng số tính trạng của cơ thể vì :

- Có gen chưa hẳn đã có tính trạng, gen muốn biểu hiện tính trạng phải gặp điều kiện môi trường thuận lợi, nếu không tính trạng sẽ không được hình thành. Một tính trạng nào đó biểu hiện chỉ là kết quả của sự tác động qua lại giữa kiểu gen với môi trường.

- Đại bộ phận các gen lặn trong cơ thể thường tồn tại ở trạng thái dị hợp tử nên không biểu hiện được tính trạng .

- Trong tế bào có chứa các gen điều hoà, gen khởi động, các gen này không trực tiếp quy định tính trạng.

- Nếu mỗi gen cấu trúc quy định một tính trạng thì trong điều kiện bình thường, bên cạnh gen cấu trúc còn có gen điều hoà, gen khởi động không trực tiếp quy định tính trạng, nên trong trường hợp này số gen lại nhiều hơn số tính trạng. Nhiều cặp gen cùng loại ở các tế bào khác nhau của cùng 1 cơ thể điều khiển tổng hợp một loại prôtêin, quy định chung của 1 tính trạng.

- Ở định luật tương tác gen, nhiều gen cùng quy định sự hình thành 1 tính trạng biểu hiện rõ trong di truyền tương tác bổ trợ, át chế, cộng gộp. Ví dụ sự di truyền hình dạng quả bí ngô do 2 cặp gen không alen chi phối. Trong trường hợp này thì số gen lại nhiều hơn số tính trạng của cơ thể.

- Trong trường hợp tác động đa hiệu của gen : Một gen chi phối hình thành nhiều tính trạng. Tác động đa hiệu của gen là một mặt của hiện tượng tương tác gen, chứng minh cho tính thống nhất trong cơ thể. Hiện tượng tác động đa hiệu đã được phát hiện bởi công trình của Menden trên đậu Hà Lan, công trình của Mogan trên ruồi dấm; còn phát hiện được từ sự di truyền lông xoăn do gen F chi phối ở gà liên quan tới nhiều tính trạng; còn phát hiện ở người, gen đột biến trội gây hội chứng Macphan, chân và ngón tay dài hơn bình thường, thủy tinh thể của mắt bị hủy hoại.

- Sự di truyền tính trạng giới tính đực cái phân li theo tỉ lệ 1 : 1 lại do cặp nhiễm sắc thể giới tính của loài chi phối, nếu xét trên phương diện nhiễm sắc thể xác định giới tính.

Chương IV

DI TRUYỀN HỌC PHÁT TRIỂN CÁ THỂ

CÂU 90

Thế nào là sự phát triển cá thể? Sự phát triển cá thể chịu sự tác động của những nhân tố nào? Trình bày mối quan hệ giữa kiểu gen, môi trường và kiểu hình trong một cơ thể. Vai trò của mối quan hệ đó trong thực tiễn sản xuất.

TRẢ LỜI

1. Sự phát triển cá thể :

Là quá trình phát triển của một cá thể từ khi sinh ra, sinh trưởng, phát triển, già và chết. Các cơ thể đều được phát sinh từ một tế bào (bào tử, hợp tử) hoặc một nhóm tế bào (từ mô sinh dưỡng hoặc một phần của cơ thể mẹ). Các tế bào này qua nguyên phân tạo ra nhiều tế bào, từ đó phân hóa các mô, hình thành cơ quan tạo nên cơ thể với đầy đủ các bộ phận. Đây là quá trình triển khai đồng bộ một chương trình phát triển đã được mã hóa trong ADN của tế bào khởi đầu.

2. Những nhân tố tác động lên sự phát triển của cá thể đó là :

- Sự tác động qua lại giữa các gen trong kiểu gen biểu hiện qua sự tương tác bổ trợ, át chế, cộng gộp đa hiệu, sự điều hòa hoạt động của các gen trong kiểu gen.
- Hoạt động của hệ gen nhân và hệ gen tế bào chất.
- Ảnh hưởng của môi trường là nơi cung cấp vật chất, năng

lượng và thông tin cho sự thực hiện chương trình phát triển của cá thể.

3. Mối quan hệ giữa kiểu gen, môi trường và kiểu hình trong một cơ thể:

- Kiểu gen quy định mức phản ứng (mức phản ứng đó là giới hạn thường biến của 1 kiểu gen trước những điều kiện môi trường khác nhau). Trong mỗi kiểu gen, mỗi gen có mức phản ứng riêng, tính trạng số lượng có mức phản ứng rộng, tính trạng chất lượng có mức phản ứng hẹp. Trong thiên nhiên, cá thể nào có mức phản ứng rộng thì sẽ thích nghi hơn.
- Môi trường xác định việc hình thành một kiểu hình cụ thể trong giới hạn mức phản ứng. Nếu môi trường tác động vượt ra ngoài mức phản ứng sẽ hình thành các đột biến hoặc gây chết đối với cơ thể.
- Kiểu hình là kết quả tác động qua lại giữa kiểu gen và môi trường. Cùng một kiểu gen nhưng trong các điều kiện môi trường khác nhau thì sẽ cho những kiểu hình khác nhau.

Ví dụ: Giống hoa anh thảo màu hoa đỏ và trắng được chi phối bởi 1 cặp gen nhưng chúng có phản ứng khác nhau trước cùng điều kiện nhiệt độ của môi trường. Nòi thỏ Himalaya có bộ lông trắng ở thân do enzim kiểm soát tổng hợp sắc tố mêlanin mất hoạt tính ở nhiệt độ của thân cao hơn 37°C. Còn ở phần tai, đuôi và chân thì có lông đen vì ở đây thân nhiệt thấp hơn 37°C. Tuy nhiên nếu cạo một mảng lông ở sườn hoặc lưng rồi chườm vào đó một túi nước đá trong một thời gian nhất định thì ở vùng đó sẽ mọc lông đen.

Như vậy, có thể kết luận : Bố mẹ không truyền đạt cho con những tính trạng đã hình thành sẵn mà truyền đạt cho con kiểu gen để qui hình thành tính trạng đó, nếu con gặp môi trường giống với bố mẹ thì con hình thành kiểu hình giống bố mẹ. Kiểu gen quy định khả năng phản ứng của cơ thể trước môi trường. Kiểu hình là kết quả sự tương tác giữa kiểu gen với môi trường.

4. Vai trò của mối quan hệ kiểu gen - môi trường - kiểu hình trong thực tiễn sản xuất :

- Giống cây trồng vật nuôi chính là kiểu gen.
- Các yếu tố kĩ thuật tác động phù hợp đối với mỗi giống là môi trường.
- Năng suất biểu hiện cụ thể của giống trong một điều kiện canh tác nhất định chính là kiểu hình.

Như vậy trong thực tiễn sản xuất kiểu gen qui định giới hạn năng suất của một giống. Kĩ thuật sản xuất qui định năng suất cụ thể của một giống trong giới hạn của mức phản ứng do kiểu gen qui định. Năng suất (tổng hợp các tính trạng số lượng) là kết quả tác động của cả giống và các yếu tố kĩ thuật. Có giống tốt mà không nuôi, trồng đúng kĩ thuật sẽ không phát huy hết tiềm năng của giống. Trong sản xuất cũng cần chú ý tới ảnh hưởng khác nhau của môi trường đối với từng loại tính trạng. Ví dụ tính trạng chất lượng phụ thuộc chủ yếu vào kiểu gen rất ít hoặc không chịu ảnh hưởng của môi trường, còn tính trạng số lượng thường là tính trạng đa gen, lại chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường. Ngược lại khi đã đáp ứng đầy đủ các yêu cầu kĩ thuật sản xuất mà muốn vượt giới hạn năng suất của giống cũ thì phải đổi giống, cải tiến giống cũ hoặc tạo giống mới. Trong chỉ đạo nông nghiệp, tuỳ điều kiện cụ thể của từng nơi, trong từng giai đoạn mà người ta nhấn mạnh yếu tố kĩ thuật nhưng không bao giờ quên một trong hai yếu tố đó.

CÂU 91

Thường biến là gì? Nguyên nhân, đặc điểm và ý nghĩa của thường biến.

TRẢ LỜI

1. Thường biến là gì :

Thường biến là những biến đổi kiểu hình của cùng một kiểu gen, phát sinh trong quá trình phát triển cá thể dưới ảnh hưởng của môi trường chứ không do sự biến đổi trong kiểu gen.

2. Nguyên nhân phát sinh thường biến :

Thường biến phát sinh do ảnh hưởng trực tiếp của môi trường trong giới hạn mức phản ứng của kiểu gen.

3. Đặc điểm biểu hiện của thường biến :

- Cùng một kiểu gen trong các môi trường khác nhau có thể hình thành những thường biến khác nhau.
- Thường biến do kiểu gen qui định. Mỗi kiểu gen có một giới hạn thường biến nhất định. Giới hạn thường biến càng rộng sinh vật càng thích nghi.
- Thường biến chỉ là biến đổi kiểu hình, không liên quan tới biến đổi kiểu gen, nên thường biến không di truyền được.
- Thường biến là sự biến đổi đồng loạt theo cùng một hướng xác định, trong cùng một điều kiện môi trường giống nhau với một nhóm cá thể, các biến đổi này tương ứng với điều kiện môi trường.
- Cùng một kiểu gen, trong từng giai đoạn sinh trưởng, phát triển khác nhau của cơ thể cho những thường biến khác nhau.
- Giới hạn thường biến của kiểu gen sẽ thay đổi lúc kiểu gen thay đổi, mà kiểu gen thay đổi là do lai giống và do kết quả của đột biến.

4. Ý nghĩa của thường biến :

- Đối với tiến hoá : Nhờ có thường biến mà cơ thể phản ứng linh hoạt về kiểu hình và có thể tồn tại được trước những thay đổi nhất thời hoặc theo chu kì của điều kiện sống, đảm bảo cho sinh vật tồn tại và phát triển, thích nghi với những đổi thay thường xuyên của môi trường.
- Đối với chọn giống : Là cơ sở để xác định, chọn lựa các kiểu gen thích hợp có những thường biến phù hợp với những yêu cầu thị hiếu và kinh tế của con người.

CÂU 92

Thế nào là biến dị gián đoạn và biến dị liên tục? Cho thí dụ minh họa. Cách biểu diễn dãy biến dị gián đoạn và dãy biến dị liên tục bằng đồ thị.

TRẢ LỜI

1. Biến dị gián đoạn và biến dị liên tục :

- Giữa hai trị số nào đó trong dãy biến dị về một tính trạng không tìm được một giá trị trung gian thì đó là biến dị gián đoạn.

Ví dụ: Số lợn con đẻ trong một lứa của mỗi lợn nái thuộc mỗi nòi lợn, số trứng đẻ trong mỗi năm của một nòi gà, số lá con trong một lá kép hình lông chim của một cây phượng vì ... trong đó ta không tìm thấy một giá trị trung gian giữa hai trị số nào đó.

- Giữa 2 trị số nào đó trong dãy biến dị có thể tìm thấy được những trị số trung gian thì đó là dãy biến dị liên tục.

Ví dụ: Kích thước, khối lượng của quả trứng gà, tỉ lệ bơ trong sữa, chiều dài của phiến lá... là những biến dị liên tục vì giữa các giá trị đó vẫn gặp được những giá trị trung gian.

2. Cách biểu diễn dãy biến dị gián đoạn và dãy biến dị liên tục bằng đồ thị :

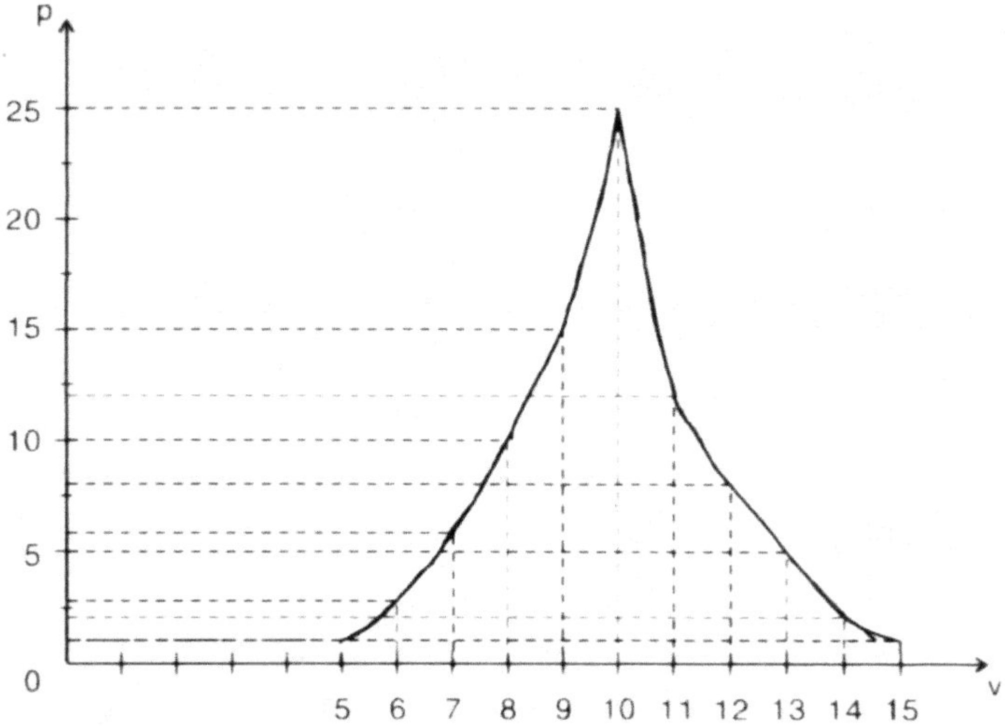
- Biểu diễn dãy biến dị gián đoạn :

Dựa vào 2 giá trị : đó là biến số (p) và tần số (v) của một dãy biến dị về 1 tính trạng nào đó được thiết lập và 1 bảng biến thiên ứng với v thì có 1 giá trị của p. Dựa vào giá trị v và p ta biểu diễn mối liên quan của chúng bằng đồ thị, trên đó trục hoành là trị số của v, trục tung biểu thị trị số của p.

Ví dụ nghiên cứu khả năng sinh sản của một nòi lợn, người ta ghi chép số lợn con trong một lứa đẻ của 88 lợn nái và lập được bảng biến thiên sau :

v	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
p	1	3	6	10	15	25	12	8	5	2	1

Từ bảng biến thiên đó ta lập được đồ thị phân bố số lợn nái theo số con trong một lứa đẻ (Hình 12).



Hình 12. Đồ thị phân bố lợn nái theo số con theo một lứa đẻ.

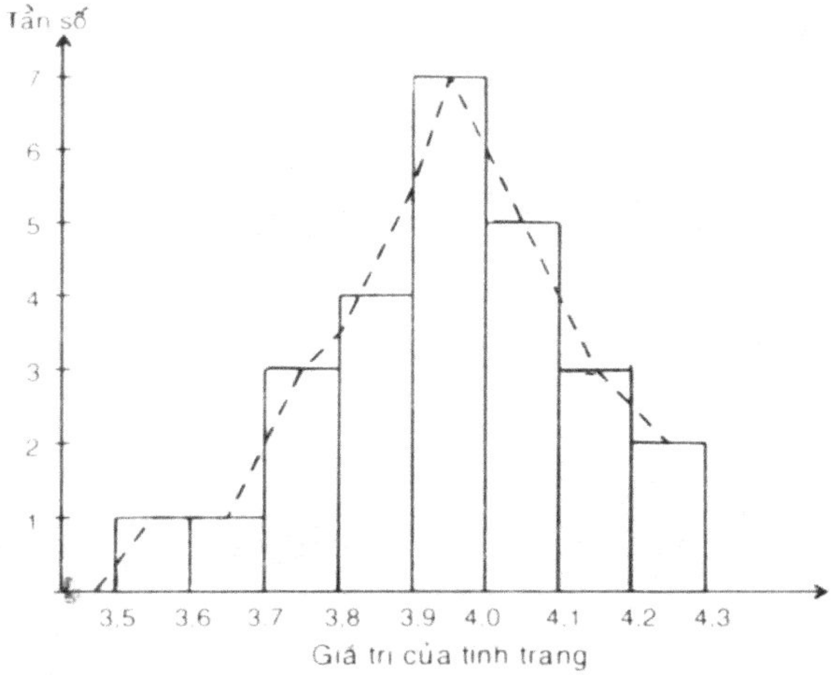
- Biểu diễn dãy biến dị liên tục :

Cũng dựa vào 2 giá trị v và p, tuy nhiên trong trường hợp này để thống kê phải phân lớp các biến số. Muốn vậy phải chọn được khoảng hơn kém nhau để phân lớp, lập bảng biến thiên. Từ bảng biến thiên lập đồ thị là những dãy cột hình chữ nhật liền kề, chiều rộng mỗi cột ứng với mức sai khác, chiều dài mỗi cột ứng với số lượng cá thể nằm trong lớp tương ứng. Trong đồ thị, trục hoành là trị số v, trục tung là chỉ số p. Từ đồ thị nhận thấy với số lượng cá thể đủ lớn ta thấy các đường biểu diễn có dạng chung hình chuông, gọi là đường cong phân bố tần số chuẩn, trên đó ứng với v trung bình (m) là p lớn nhất, càng xa trị số m thì p càng giảm.

Ví dụ theo dõi tỉ lệ mỡ trong sữa của 28 bò cái trong một nòi bò, thấy tỉ lệ mỡ giao động trong khoảng 3,5% đến 4,3%. Nếu lấy khoảng hơn kém nhau 0,1% để phân lớp tỉ lệ mỡ sữa, ta có bảng biến thiên :

v	3,5	3,6	3,7	3,8	3,9	4,0	4,1	4,2	4,3
p	1	1	3	4	7	5	3	2	2

Từ bảng biến thiên ra có đồ thị sau :



Hình 13. Đồ thị phân bố số bò theo tỉ lệ mỡ trong sữa.

Chương V

DI TRUYỀN QUẦN THỂ

CÂU 93

Quần thể là gì? Phân biệt quần thể tự phối với quần thể giao phối. Đặc điểm cấu trúc di truyền của 2 loại quần thể đó, tần số tương đối của các alen trong 1 gen của quần thể được xác định bằng cách nào?

TRẢ LỜI

1. Khái niệm về quần thể :

- Quần thể là một tập hợp cá thể cùng loài, cùng chung sống trong một khoảng không gian xác định, vào một thời điểm nhất định.

- Quần thể không phải là một tập hợp ngẫu nhiên, nhất thời, mỗi quần thể là một cộng đồng có một lịch sử hình thành và phát triển chung, có thành phần kiểu gen đặc trưng và ổn định.

2. Phân biệt quần thể tự phối với quần thể giao phối :

Giao phối ngẫu nhiên và tự do giữa các cá thể trong quần thể (ngẫu phối) là nét đặc trưng của quần thể giao phối. Giữa các cá thể trong quần thể có mối quan hệ phụ thuộc lẫn nhau về mặt sinh sản (quan hệ đực cái, giữa bố mẹ và con). Sự giao phối giữa các cá thể trong cùng một quần thể diễn ra thường xuyên hơn so với giữa các cá thể thuộc các quần thể khác nhau, vì các quần thể trong loài thường bị cách li nhau bởi những vùng điều kiện sống không thuận lợi. Vì vậy, quần thể giao phối được xem là đơn vị sinh sản, đơn vị tồn tại của loài trong thiên nhiên. Ở những loài sinh sản hữu tính tự phối cũng như những loài sinh sản vô tính hay sinh sản sinh dưỡng thì có quan hệ mẹ con nhưng không có quan hệ đực cái. Mặc dầu có mối quan hệ về mặt kiếm ăn, tự vệ, chống chịu các yếu tố ngoại cảnh nhưng do thiếu mối quan hệ thích ứng lẫn nhau về mặt sinh sản cho nên tổ chức quần thể ít bị bộc lộ tính chất là một tổ chức tự nhiên hơn ở các loài giao phối.

3. Đặc điểm cấu trúc di truyền của quần thể tự phối :

- Sự tự phối làm cho quần thể dần dần bị phân chia thành những dòng thuần có kiểu gen khác nhau.
- Trải qua nhiều thế hệ tự phối các gen ở trạng thái dị hợp tử chuyển dần sang trạng thái đồng hợp, làm tăng thể đồng hợp, giảm dần thể dị hợp, triệt tiêu ưu thế lai, sức sống giảm.
- Trong các thế hệ con cháu của một cây tự thụ phấn liên tục sự chọn lọc không mang lại hiệu quả.

4. Đặc điểm cấu trúc di truyền của quần thể giao phối :

- Quần thể giao phối có tính đa hình về kiểu gen, từ đó tạo nên tính đa hình về kiểu hình.
- Các cá thể trong quần thể giao phối chỉ giống nhau ở những nét cơ bản, chúng sai khác nhau về nhiều chi tiết, khó tìm được 2 cá thể giống hệt nhau (chỉ trừ trường hợp sinh đôi cùng trứng).
- Qua mỗi thế hệ giao phối tần số các kiểu gen, loại kiểu gen có thể thay đổi.
- Tất cả các tổ hợp gen trong quần thể tạo nên vốn gen của quần thể đó. Có thể xem quần thể giao phối là một tập hợp cá thể có chung một vốn gen, thế hệ sau thừa hưởng và phát triển vốn gen của thế hệ trước.
- Tuy quần thể là đa hình, nhưng một quần thể xác định được phân biệt với những quần thể khác cùng loài ở một tỉ lệ nhất định của những kiểu hình khác nhau. Ví dụ tỉ lệ % các nhóm máu A, B, O thay đổi tuỳ từng quần thể người.

- Từ tỉ lệ phân bố các kiểu hình có thể suy ra tỉ lệ các kiểu gen và từ đó suy ra tần số tương đối của các alen.
- Quần thể giao phối làm biến động kiểu gen của quần thể, có thể dẫn đến hướng chọn lọc và thích nghi mới.

5. Tần số tương đối của một alen được tính bằng tỉ lệ phần trăm số giao tử mang alen đó trong quần thể. Tần số tương đối của các alen về một gen nào đó là một dấu hiệu đặc trưng cho sự phân bố các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể đó.

CÂU 94

Nội dung của định luật Hacđi-Vanbec là gì? ý nghĩa thực tiễn của nội dung định luật đó.

TRẢ LỜI

1. Nội dung của định luật Hacđi-Vanbec :

Trong những điều kiện nhất định, không có sự biến đổi tần số các alen, thì trong một quần thể giao phối, tỉ lệ các cá thể mang đặc tính trội và các cá thể mang đặc tính lặn được giữ ở mức không đổi và tần số tương đối của các alen trong mỗi gen có khuynh hướng duy trì ổn định từ thế hệ này sang thế hệ khác.

Ví dụ: Chọn một trường hợp đơn giản là có một gen gồm 2 alen A và a thì trong quần thể có 3 kiểu gen AA, Aa, aa. Giả sử tỉ lệ các kiểu gen này ở thế hệ xuất phát là :

$$0,25\ AA + 0,50\ Aa + 0,25\ aa = 1$$

Các cá thể AA cho giao tử A.

Các cá thể aa cho giao tử a.

Các cá thể Aa cho một nửa số giao tử A và một nửa số giao tử là a.

Trong tổng số giao tử sinh ra từ thế hệ xuất phát, tỉ lệ giao tử mang gen A là $0,25 + \frac{0,5}{2} = 0,5$; tỉ lệ giao tử mang gen a là $0,25 + \frac{0,5}{2} = 0,5$.

Tỉ lệ giữa tần số tương đối của alen A so với alen a ở thế hệ xuất phát là : $\frac{f_A}{f_a} = \frac{0,5}{0,5} = \frac{1}{1}$. Nếu các giao tử đực và giao tử cái có giao tử A và a đều có tỉ lệ như nhau thì khi kết hợp ngẫu nhiên sẽ tạo ra thế hệ tiếp theo với các kiểu gen như sau :

♂ ♀	0,5 A	0,5 a
0,5 A	0,25 AA	0,25 Aa
0,5 a	0,25 Aa	0,25 aa

Tỉ lệ kiểu gen ở thế hệ này vẫn là :

$$0,25\ AA + 0,50\ Aa + 0,25\ aa = 1$$

Cứ như vậy, ở các thế hệ tiếp theo tần số các alen vẫn được duy trì, không đổi.

2. Ý nghĩa của định luật Hacđi-Vanbec :

- Định luật Hacđi-Vanbec phản ánh trạng thái cân bằng di truyền trong quần thể, giải thích được vì sao trong thiên nhiên có những quần thể đã được duy trì ổn định qua thời gian dài.

- Định luật này có ý nghĩa thực tiễn từ tỉ lệ các loại kiểu hình có thể suy ra tỉ lệ các loại kiểu gen và tần số tương đối của các alen. Ngược lại từ tần số tương đối của các alen có thể dự đoán tỉ lệ các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể, biết tần số xuất hiện một đột biến nào đó có thể dự tính xác suất bắt gặp thể đột biến có trong quần thể.

Tuy nhiên định luật này chỉ có tác dụng hạn chế. Trên thực tế, các thể đồng hợp trội, đồng hợp lặn, dị hợp có sức sống và giá trị thích ứng khác nhau, quá trình đột biến và quá trình chọn lọc không ngừng xảy ra làm cho tần số tương đối của các alen bị biến đổi. Đó là trạng thái động của quần thể, phản ánh tác dụng của chọn giống và giải thích cơ sở của sự tiến hóa.

CÂU 95

Chứng minh xu hướng cân bằng thành phần các kiểu gen trong một quần thể giao phối có tỉ lệ phân bố các kiểu gen ở thế hệ xuất phát là :

$$0{,}64\ AA + 0{,}32\ Aa + 0{,}04\ aa = 1.$$

Các nhân tố nào có thể làm phá vỡ trạng thái cân bằng kiểu gen trong quần thể ban đầu?

TRẢ LỜI

1. Nếu thế hệ xuất phát có tỉ lệ phân bố kiểu gen là :

$$0{,}64\ AA + 0{,}32\ Aa + 0{,}04\ aa = 1$$

thì sau nhiều thế hệ tỉ lệ đó vẫn được duy trì.

Từ công thức phân bố kiểu gen nói trên ta có :

- Tần số của alen A là : $0{,}64 + \dfrac{0{,}32}{2} = 0{,}8$

- Tần số của alen a là : $\dfrac{0{,}32}{2} + 0{,}04 = 0{,}2$ nghĩa là tỉ lệ số giao tử mang gen A trong quần thể bằng 0,8 tỉ lệ số giao tử mang gen a là 0,2.

Sự kết hợp tự do của hai loại giao tử trên trong quần thể sẽ tạo ra thế hệ tiếp theo với thành phần kiểu gen như sau :

♀ \ ♂	0,8 A	0,2 a
0,8 A	0,64 AA	0,16 Aa
0,2 a	0,16 Aa	0,04 aa

Như vậy, tỉ lệ kiểu gen ở thế hệ tiếp theo này vẫn là :

$$0{,}64\ AA + 0{,}32\ Aa + 0{,}04\ aa = 1$$

Như vậy, tỉ lệ của tần số tương đối của alen A và alen a vẫn bằng $\frac{0{,}8}{0{,}2}$. Chứng tỏ quần thể này vẫn ở trạng thái cân bằng.

2. Các nhân tố làm phá vỡ trạng thái cân bằng kiểu gen trong quần thể :

Trong thiên nhiên, quần thể không thể có một số lượng vô tận, sự giao phối không phải là hoàn toàn tự do và ngẫu nhiên, thế cân bằng cũng không phải là ổn định vì có tác động của các yếu tố khác như đột biến, chọn lọc tự nhiên, di nhập gen, lạc gen...

- Ảnh hưởng của kích thước quần thể : Dịch gen làm thay đổi số lượng tương đối trong cơ cấu gen, vượt quá các tần số nguyên có trong quần thể ban đầu. Đây là dấu hiệu tách từ 1 quần thể lớn ra những quần thể nhỏ hơn để rồi sau này hình thành những quần thể lớn khác. Trong các nhóm nhỏ một alen nào đó có thể mất đi hay được chọn lọc một cách hoàn toàn do ngẫu nhiên.

- Giao phối không tự do là kiểu giao phối này xảy ra khi bố mẹ gặp nhau không phải hoàn toàn do ngẫu nhiên mà là có sự chọn lựa nhau :

+ Giao phối có lựa chọn là có những trường hợp giao phối không hoàn toàn tự do mà lại có sự lựa chọn. Ở động vật khi giao phối có xu hướng lựa chọn kiểu hình thích hợp với chúng. Điều này thể hiện rõ khi nghiên cứu những con ruồi đực, ruồi cái mắt đỏ và mắt trắng. Trong quá trình nuôi dưỡng chung ruồi đực mắt đỏ được ruồi cái lựa chọn nhiều hơn gần 2 lần so với ruồi đực mắt trắng, kể cả ruồi cái mắt trắng cũng lựa chọn ruồi đực mắt đỏ. Đối với xã hội loài người thì sự lựa chọn này càng rõ rệt.

+ Tự giao : Xu hướng của các cá thể cùng huyết thống giao phối với nhau là một nguyên nhân khác cản trở giao phối tự do. Sự tự giao qua nhiều đời sẽ làm cho tần số dị hợp giảm đi, tần số kiểu gen đồng hợp tăng lên, mặc dầu tần số gen p, q vẫn giữ nguyên 0,5 nhưng tỉ lệ kiểu gen dị hợp trong quần thể hạ xuống rất nhanh, theo cấp số nhân. Bản thân hiện tượng tự giao đã đưa đến sự biểu hiện các gen lặn ở thể đồng hợp dẫn tới hiện tượng giảm sức sống. Ví dụ ở người khi giao phối thân thuộc tỉ lệ chết do các gen lặn ở các trẻ sinh ra cao hơn bình thường tới 13%.

- Do đột biến : Tần số gen trong quần thể chỉ ổn định nếu không có đột biến. Đột biến là nguồn nguyên liệu cung cấp biến dị cho tiến hóa chọn lọc. Tuy tần số đột biến ở mỗi gen rất thấp, nhưng do số lượng gen trong quần thể rất lớn nên tần số tổng cộng nói chung lại rất cao. Lôcút nào cũng có khả năng đột biến, do vậy dần dần trong vốn gen tích lũy thêm các đột biến mới của các lôcút khác nhau. Qua mỗi đời, cơ cấu gen lại thay đổi khác mức độ ổn định ban đầu. Đó là áp lực đột biến làm thay đổi cân bằng gen trong quần thể.

- Chọn lọc tự nhiên : Chọn lọc tự nhiên thực tế cho thấy tần số alen dại so với alen đột biến vẫn cao hơn rất nhiều mặc dầu đột biến nghịch hiếm hơn đột biến thuận. Điều này được giải thích bằng chọn lọc tự nhiên, thông qua lí thuyết áp lực chọn lọc, cân bằng giữa đột biến và chọn lọc, chọn lọc chống các tính trạng trội, chọn lọc chống các tính trạng lặn.

- Di gen và nhập gen :

Sự di gen và nhập gen từ quần thể khác vào cũng có thể làm thay đổi tần số alen trong quần thể ban đầu. Mức thay đổi phụ thuộc vào tần số cá thể đã di hoặc nhập gen và theo sự chênh lệch giữa hai tần số gen của quần thể và của bộ phận di hoặc nhập thêm lúc xảy ra hiện tượng đó.

- Do lạc gen trong giảm phân : Bình thường tần số các giao tử của một cặp gen bao giờ mỗi loại cũng bằng 0,5. Tuy nhiên do rối loạn quá trình giảm phân đã làm thay đổi tỉ lệ các loại giao tử dẫn tới thay đổi tỉ lệ giới tính trong đời con. Điều này đã được minh chứng khi nghiên cứu ở một số dòng ruồi dấm Drosophila Pseudobscura.

Chương VI

DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

CÂU 96

Vì sao nghiên cứu di truyền học người phải có phương pháp riêng? Vai trò của các phương pháp đó trong nghiên cứu di truyền học người.

TRẢ LỜI

1. Nghiên cứu di truyền học người phải có phương pháp riêng :

Nghiên cứu di truyền học người phải có phương pháp riêng vì có những khó khăn nhất định, do con người sinh sản chậm, đẻ ít con, bộ nhiễm sắc thể của người có số lượng nhiều (2n = 46), kích thước nhiễm sắc thể lại bé, giữa các nhiễm sắc thể có t sai khác về hình dạng, kích thước, số lượng gen lại quá lớn.

- Do bất bình đẳng trong xà hội đà hạn chế việc phát huy tiềm năng di truyền của loài người.

- Các phương pháp nghiên cứu thông dụng trên thực vật, động vật như phương pháp lai, phương pháp gây đột biến lại không thể áp dụng hoặc được áp dụng rất hạn chế đối với nghiên cứu di truyền học người.

2. Vai trò của các phương pháp nghiên cứu di truyền học người :

- Phương pháp phả hệ :

+ Cho phép phân tích sự xuất hiện một tính trạng nào đó ở các thế hệ để theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định ở người cùng dòng họ qua các thế hệ, xác định tính trạng là trội hay lặn, do 1 gen hay nhiều gen chi phối, liên kết với giới tính hay không v.v...

+ Phương pháp phả hệ có thể xác định được đặc điểm di truyền của một loạt tính trạng do gen gây bệnh tạo nên (bệnh máu khó đông, mù màu hồng lục, suy liệt thần kinh thị giác v.v...)

- Phương pháp di truyền tế bào : được sử dụng có hiệu quả để nghiên cứu di truyền học người, trong y học để chẩn đoán bệnh di truyền trên cơ sở phân tích tế bào học bộ nhiễm sắc thể, kết hợp phân tích phả hệ để làm rõ hình ảnh tế bào liên quan có hiệu quả kiểu hình. Phương pháp truyền thống là nghiên cứu nhiễm sắc thể và kiểu nhân trên các tiêu bản bạch cầu nuôi cấy, được kích thích phân chia nguyên phân và được xử lý bằng cônsixin để làm ngừng phân li nhiễm sắc thể. Những năm gần đây, phương pháp nhuộm phân hóa nhiễm sắc thể đã cho phép so sánh phân tích chi tiết các sai khác giữa các nhiễm sắc thể qua các băng nhuộm đặc trưng hiện trên nhiễm sắc thể. Phương pháp này góp phần nghiên cứu hình thái nhiễm sắc thể, kiểu nhân của các quần thể người, qua đó tìm hiểu các biến đổi chủng loại phát sinh, đồng thời có thể phát hiện các sai lệch nhiễm sắc thể, liên quan các biểu hiện lâm sàng, các đột biến cấu trúc, đột biến số lượng nhiễm sắc thể, dẫn đến những biểu hiện kiểu hình khác thường...

Để xây dựng bản đồ di truyền của người, bên cạnh sử dụng phương pháp lai phân tử axit nuclêic, phương pháp dùng phân đoạn khuyết, người ta đã dùng phương pháp lai tế bào xôma khác loài. Phối hợp phương pháp di truyền tế bào với các phương pháp di truyền hóa sinh, di truyền miễn dịch, phân tích phả hệ đã phát hiện được nhiều quy luật di truyền đặc trưng ở người, trực tiếp góp phần bảo vệ di truyền của loài người, nâng cao được hiệu quả chẩn đoán bệnh di truyền.

- Phương pháp di truyền phân tử :

Bằng phương pháp này đã xác định được các chỉ số ADN, từ đó theo dõi sự hình thành các sản phẩm của quá trình tổng hợp các loại prôtêin như hoocmôn, enzim... trên cơ sở đó theo dõi sự hình thành, phát triển các loại tính trạng. Sử dụng enzim cắt giới hạn kỹ thuật ADN tái tổ hợp, phân tích điện di ADN, giải trình tự nuclêôtit của ADN đặc trưng của từng cá thể, từng dòng họ để theo dõi sự có mặt của một tính trạng nào đó.

- Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh :

+ Khi so sánh các trẻ đồng sinh cùng trứng sống trong cùng môi trường giống nhau và môi trường khác nhau đã cho phép phát hiện ảnh hưởng của môi trường đối với kiểu gen đồng nhất.

+ So sánh trẻ đồng sinh cùng trứng với trẻ đồng sinh khác trứng có cùng môi trường sống, đã cho phép xác định vai trò của di truyền trong sự phát triển các tính trạng.

CÂU 97

Điểm khác nhau cơ bản giữa trẻ đồng sinh cùng trứng và trẻ đồng sinh khác trứng. Vai trò của trẻ đồng sinh trong nghiên cứu di truyền học người.

TRẢ LỜI

- Trẻ đồng sinh cùng trứng được sinh ra từ một trứng thụ tinh với tinh trùng. Qua các lần nguyên phân đầu tiên hợp tử được hình thành 2, 3, 4, 5... tế bào riêng rẽ, mỗi tế bào phát triển thành một cơ thể. Trẻ đồng sinh cùng trứng giống nhau về phương diện di truyền, có kiểu gen đồng nhất, ít nhất là đối với hệ gen nhân, cùng giới tính, cùng nhóm máu, màu da, mắt, dạng tóc rất giống nhau, dễ mắc cùng một loại bệnh. Còn trẻ đồng sinh khác trứng được sinh ra từ hai hoặc nhiều trứng rụng cùng một lần, được thụ tinh cùng lúc bởi các tinh trùng khác nhau, do đó chúng thường khác nhau về phương diện di truyền, khác nhau về kiểu gen, có thể cùng giới tính hay khác giới tính. Chúng giống nhau tới mức như những anh em sinh ra trong cùng một gia đình nhưng khác lần sinh, có thể mắc các bệnh di truyền khác nhau.

- Đặt trẻ đồng sinh cùng trứng trong cùng điều kiện môi trường giống nhau hay khác nhau đã cho phép nghiên cứu được ảnh hưởng của môi trường đối với cùng một kiểu gen ở các giai đoạn sinh trưởng, phát triển khác nhau. So sánh trẻ đồng sinh cùng trứng với trẻ đồng sinh khác trứng khi cùng sống trong môi trường giống nhau cho phép xác định được vai trò di truyền trong sự phát triển các tính trạng.

CÂU 98

Các phương pháp chẩn đoán các tật, bệnh di truyền. Cho ví dụ về cơ chế di truyền của một dị tật bẩm sinh nào đó.

TRẢ LỜI

1. Các phương pháp chẩn đoán các tật, bệnh di truyền :

Trước đây, để chẩn đoán các tật bệnh di truyền chủ yếu dựa vào xét nghiệm, chẩn đoán của y học lâm sàng, cùng với phân tích chung về phả hệ, do vậy nhiều bệnh di truyền không chẩn đoán được. Ngày nay, di truyền y học đã sử dụng các phương pháp và kĩ thuật hiện đại, đặc biệt là kĩ thuật di truyền, đã có nhiều phương pháp chẩn đoán chính xác tật, bệnh di truyền. Sử dụng đánh dấu di truyền, các enzim chẩn đoán bệnh, kỹ thuật chọc ối chẩn đoán trước khi sinh, kết hợp với các phân tích hóa sinh nước ối mà phát hiện sớm các nguy cơ sinh quái thai, dị hình, dị tật bẩm sinh.

2. Ví dụ cơ chế di truyền của dị tật bẩm sinh Phênilkêtônuria :

- Theo Kusick đến năm 1990 đã phát hiện được 4937 bệnh di truyền, bao gồm 205 gen bệnh liên kết với giới tính.

- Từ đầu thế kỷ 20, đã phát hiện được bản chất di truyền của một số dị tật bẩm sinh trong đó có dị tật bẩm sinh phênilkêtônuria, do gen lặn đột biến dẫn đến thiếu enzim xúc tác cho phản ứng chuyển hóa phênilalanin trong thức ăn thành tirôzin. Phênilalanin ứ đọng lại trong máu, đồng thời còn được phân giải thành phenilpyruvat. Cả 2 chất này tích tụ nhiều trong máu, đi lên não, đầu độc tế bào thần kinh, dẫn đến mất trí, điên. Người ta đã có phương pháp chẩn đoán để phát hiện sớm trên các trẻ trong các nhà hộ sinh bằng giấy chỉ thị màu đặt trong tã lót có phản ứng đặc trưng với nước tiểu của trẻ bị bệnh, khi đã phát hiện được bệnh có thể hạn chế hậu quả của bệnh bằng chế độ kiêng loại thức ăn có phênilalanin.

CÂU 99

Thế nào là di truyền y học tư vấn? Muốn bảo vệ tương lai di truyền của loài người cần có những biện pháp gì?

TRẢ LỜI

1. Di truyền y học tư vấn :

Phối hợp với các phương pháp phân tích, chẩn đoán hiện đại cùng với nghiên cứu phả hệ, di truyền y học tư vấn góp phần chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên trong kết hôn, để tránh được trường hợp vợ chồng đều là thể dị hợp về 1 gen gây bệnh. Di truyền y học tư vấn còn có thể góp phần vào phương hướng trong sinh đẻ để đề phòng và hạn chế hậu quả xấu trong những trường hợp nhất định qua các tư liệu, kết quả phân tích, xét nghiệm, chẩn đoán về mặt di truyền.

2. Các biện pháp nhằm bảo vệ tương lai di truyền của loài người :

- Chống hội chứng AIDS thảm họa của thế kỷ :

Đây là hội chứng suy giảm miễn dịch tập nhiễm do 1 loại virut HIV, là virut gây giảm miễn dịch ở người, hiện đang là một nguy cơ thảm họa cho toàn cầu. Cho đến năm 1994 toàn thế giới đã có 17 triệu người nhiễm HIV trong đó châu á chiếm 10 triệu. Sau khi xâm nhập vào cơ thể, loại virut này sinh sản cực nhanh, tràn vào máu, vào dịch não tủy, xâm nhập lên não, đi vào tủy sống gây ra sốt cao, mụn nhọt ngoài da, đôi khi có cả triệu chứng thần kinh. Sau vài tuần triệu chứng trên sẽ giảm. Số lượng virut này giảm đi đột ngột, nhưng không mất đi mà vẫn tồn tại lây nhiễm vào bạch cầu R4, vào các tế bào của hệ miễn dịch, vào hệ thần kinh, ruột, tủy xương. Đây là thời gian tạm ngừng hoạt động, thời kỳ hoàn bình của virut HIV, kéo dài 2 đến 10 năm. Sau thời kỳ này, virut HIV hoạt động mạnh trở lại và kết thúc cuộc đời của bệnh nhân nhiễm HIV. Biện pháp chống có hiệu quả là tuyên truyền cho mọi người thấy được thảm họa khủng khiếp của HIV, xác định biện pháp phòng tránh, không để lây lan virut từ người có virut HIV dương tính sang người lành, qua con đường tình dục không lành mạnh, qua tiêm, chích truyền máu không tuân thủ các quy định của y tế.

- Chống ô nhiễm môi trường, ô nhiễm phóng xạ, hóa chất độc.

+ Di truyền học phóng xạ với thực nghiệm trên mô nuôi cấy của người đã xác định tất cả các loại phóng xạ ion hóa đều có khả năng gây đột biến.

+ Nguồn phóng xạ sinh ra từ các vụ thử hạt nhân, trong công nghiệp nguyên tử, trong tự nhiên đều có khả năng gây ra những đột biến có hại trên cơ thể con người, phá hủy tiềm năng di truyền của loài người. Vì vậy cần phải có những hiểu biết, biện pháp để phòng ngừa và ngăn chặn kịp thời. Các thí nghiệm theo dõi phụ nữ có thai, bị nhiễm phóng xạ liều lượng rất thấp (4-5 Rơnghen) cũng cho thấy trẻ em sinh ra tỉ lệ mắc bệnh bạch cầu, ung thư tăng lên gấp 2 lần. Phóng xạ đã gây nhiều hậu quả cho đời sau, biến loạn nhiễm sắc thể trong tế bào sôma, tế bào sinh dục gây dị hình, sẩy thai, quái thai, chết thai.

+ Các hóa chất độc trong các chất thải công nghiệp từ các nhà máy hóa chất, các loại ô nhiễm môi trường, ao tù, nước đọng, phân hóa học, thuốc trừ sâu... đều là những nhân tố dẫn tới nguy cơ ung thư, các đột biến số lượng nhiễm sắc thể, đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể và các đột biến gen gây hại.

Cần phải giáo dục mọi người hiểu biết nguyên nhân, cơ chế gây ô nhiễm, gây đột biến để tìm biện pháp bảo vệ môi trường tức là để bảo vệ tương lai di truyền của loài người, cho bản thân và cho thế hệ sau.

CÂU 100

Tại sao nói con người cũng tuân theo các quy luật di truyền và biến dị như ở các sinh vật khác? Tại sao người ta không thể áp dụng hoàn toàn các phương pháp nghiên cứu di truyền, biến dị ở sinh vật vào nghiên cứu di truyền học người?

TRẢ LỜI

1. Con người cũng tuân theo các quy luật di truyền như ở các sinh vật khác :

- Theo dõi sự di truyền của một số tính trạng trên những người thuộc cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ có thể xác định tính trạng đó là trội hay lặn, do 1 gen hay nhiều gen chi phối, có liên kết với giới tính hay không. Qua nghiên cứu phả hệ qua các đời nhận thấy ở người có những tính trạng trội như da đen, tóc quăn, môi dày, lông mi dài, mũi cong và các tính trạng lặn tương ứng : da trắng, tóc thẳng, môi mỏng, lông mi ngắn, mũi thẳng. Như vậy một số tính trạng ở người di truyền theo đúng các định luật di truyền của Menđen.
- Người ta cũng nhận thấy chiều cao của cơ thể người chịu sự chi phối của quy luật tác động qua lại giữa các gen theo kiểu tác động cộng gộp.
- Một số tính trạng ở người cũng tuân theo quy luật di truyền liên kết hoán vị gen.
- Tỉ lệ phân li tính trạng giới tính của người do cặp nhiễm sắc thể giới tính chi phối phân ly theo tỉ lệ trung bình 1 : 1.
- Các bệnh di truyền do đột biến gen lặn tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính X như bệnh mù màu, máu khó đông... cũng di truyền theo cơ chế di truyền chéo giống như sự di truyền màu mắt ở ruồi dấm. Các gen trên nhiễm sắc thể giới tính Y cũng di truyền theo quy luật di truyền thẳng.

2. Con người cũng tuân theo các hiện tượng biến dị như các sinh vật khác :

- Ở người cũng chịu tác động của thường biến. Người sống ở đồng bằng hàm lượng hồng cầu bình thường, nhưng sống ở vùng núi cao, không khí loãng lượng hồng cầu lại tăng lên.

- Ở người qua hôn phối cũng xuất hiện các biến dị tổ hợp như các sinh vật giao phối khác.

- Con người cũng chịu sự tác động của các tác nhân gây đột biến làm thay đổi cấu trúc, số lượng vật chất di truyền ví dụ mất đoạn nhiễm sắc thể ở cặp 21 gây ung thư máu tương tự như đột biến mất đoạn nhiễm sắc thể ở các sinh vật khác thường gây chết và làm giảm sức sống. Ở người xuất hiện các đột biến dị bội giống như các sinh vật khác đều gây nên hậu quả có hại.

- Ở người cũng gặp các đột biến gen như ở các sinh vật khác, đột biến gen có thể là đột biến trội, có thể là đột biến lặn. Cơ chế xuất hiện đột biến, nguyên nhân xuất hiện đột biến, hậu quả của đột biến ở người cũng giống như các sinh vật khác.

3. Không thể áp dụng hoàn toàn các phương pháp nghiên cứu di truyền, biến dị ở các sinh vật khác vào nghiên cứu di truyền và biến dị trên người.

- Ở người đẻ ít, sinh sản chậm, số lượng nhiễm sắc thể nhiều, kích thước nhiễm sắc thể quá bé, hình dạng các nhiễm sắc thể khó phân biệt với nhau, số gen lại quá lớn, hệ thần kinh nhạy cảm, vả lại do quan hệ xã hội do vậy không thể dùng phương pháp lai tạo và phương pháp gây đột biến để nghiên cứu các quy luật di truyền và biến dị ở trên người.

- Tuy nhiên bằng các phương pháp nghiên cứu đặc biệt : phương pháp phả hệ, phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh, phương pháp tế bào, phương pháp di truyền phân tử đã xác định được rằng cấu trúc và cơ chế di truyền của người và các sinh vật khác tương tự nhau. Các phương pháp nói trên hoàn toàn có thể thay thế cho các phương pháp lai, gây đột biến mà những phương pháp này lại không thể áp dụng hoàn toàn để nghiên cứu di truyền học về người.

Đák T

MỤC LỤC

Trang

Chương I. Cơ sở phân tử của hiện tượng di truyền và biến dị 5

Câu 1 - 30

Chương II. Cơ sở tế bào của hiện tượng di truyền và biến dị

Câu 31 - 59 53

Chương III Tính quy luật của hiện tượng di truyền 105

Câu 60 - 89

Chương IV. Di truyền học phát triển cá thể 181

Câu 90 - 92

Chương V. Di truyền quần thể 188

Câu 93 - 95

Chương VI. Di truyền học người 196

Câu 96 - 100